



Neuromuscular y Pulmón

- Los **problemas respiratorios** juegan un papel importante en la calidad de vida y expectativas de los niños con patología neuromuscular.

Enfermedad Neuromuscular

- La causa más frecuente de ingreso no previsto es el fallo respiratorio asociado a una infección respiratoria.

Con una apropiada intervención

Podemos disminuir la incidencia de ingresos

Podemos mejorar la esperanza de vida

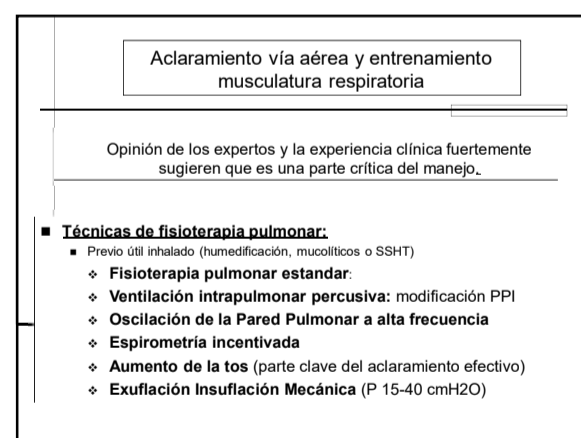
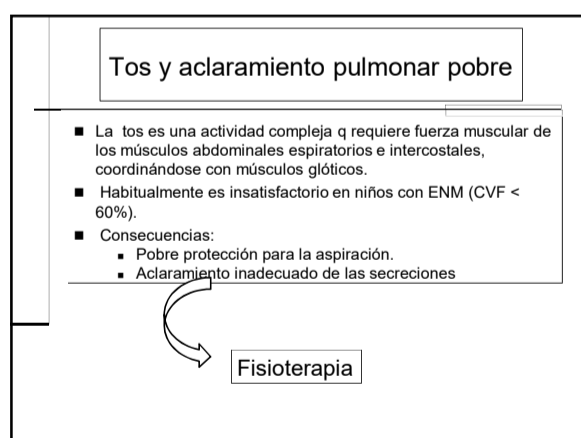
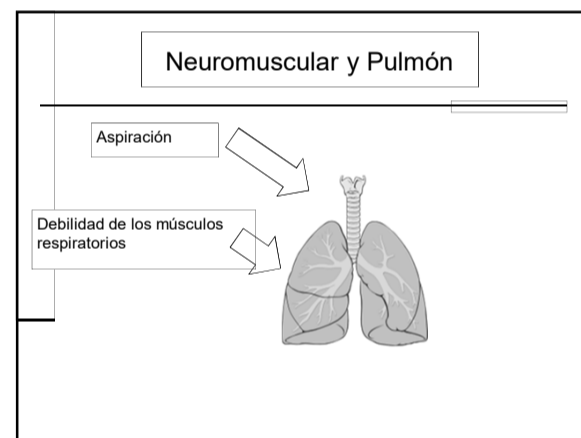
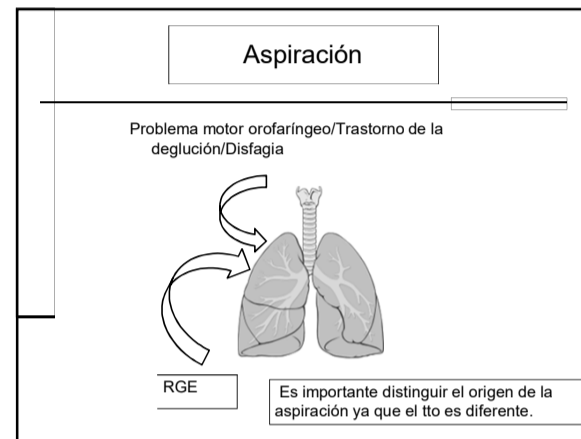
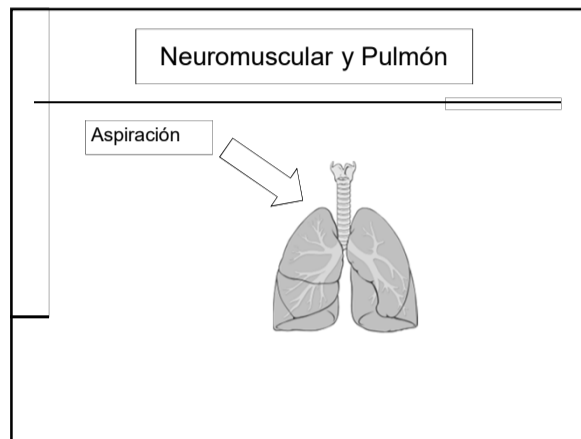
Enfermedad Neuromuscular

- La probabilidad de problemas respiratorios mas notable con debilidad global mas severa.

Table 3 Respiratory features of neuromuscular diseases

Condition	Respiratory failure	Secretion clearance difficulty	Recurrent pneumonia	Progression	Disease-specific features
SMN					
Type 1	All by 2 years	Marked	All	Rapid	All require full-time ventilatory support
Type 2	~40% in childhood	Early	~20% in first 5 years	Slow	
Type 3	Rare in childhood	Rare in childhood	Rare in childhood	Slow	
SMN with respiratory status type 1	All by 6 months	Marked	All	Rapid in first year, then slow	All require full-time respiratory support
SMN/severe childhood-onset	After loss of ambulation	After loss of ambulation	Late		Cardiomyopathy usually occurs after respiratory problems but may precede them
Proximal myopathy	When onset <20 years	With infantile onset	With infantile onset	Slow	Severe infantile onset type is frequently associated with sensorimotor deficits
Facioscapular humeral myopathy					
Congenital muscular dystrophy					
All types	Any age depending on severity	Any age depending on severity	Any age depending on severity	Slow	
Uthch	70% in adolescence	Mild	Infrequent		Proximal contractures with marked distal laxity
Rigid spine muscular dystrophy	Early while ambulation preserved	Mild	Infrequent		Hypercontracture may occur in ambulant children with relatively preserved vital capacity
Congenital myopathy					
Central core	Uncommon except in severe form	Uncommon	Uncommon	Slow	Susceptible to malignant hyperthermia
Mitochondrial	Early while ambulation preserved				
Nemaline	Early in severe neonatal form, mild later onset form may develop early while ambulation preserved	In severe form	In severe form	Slow	
Myotubular	80% in severe & infantile form	In severe form	In severe form	Slow	Cyptohalmyopia, rare congenital myopathy and hair loss/malocclusion
Fiber type disproportion	Depends on genotype	Uncommon	Uncommon		
Myotonic dystrophy					
Myotonic dystrophy 1	Common in severe congenital onset, usually progresses	Common in severe congenital onset	Common in severe congenital onset	Initial improvement, later slow deterioration	Pronounced hearing difficulty, sometimes, central hypomyelination
Myotonic dystrophy 2	Uncommon	Uncommon	Uncommon		
Congenital myasthenic syndromes					
Edrophonium	Often in neonatal period, may occur during neonatal period	Especially during neonatal period	Possible if weakness severe and persistent		Weakness may fluctuate, episodic apnoea in severe. Congenital edrophonium in those with DOK7 mutations
Mitochondrial myopathy	Common	Possible	Possible		
Charcot-Marie-Tooth	With severe early onset, especially with GDAP1 mutation	With severe early onset	With severe early onset		Stroke, especially with GDAP1 mutation
Pompe	Infantile onset, may be early in later onset while ambulation	Infantile onset	Infantile onset	Infantile rapid, late onset slow	Variable relationship between motor and respiratory progression

Neuromuscular y Pulmón



Fisioterapia pulmonar




Identificando los niños con RCR

Espirometría

Thorax 2012;47:1-140

- **Capacidad Vital**
 - Determinada por la fuerza de músculos inspiratorios y la compliance de la caja torácica y del pulmón.
 - Casi todos.
 - Ha demostrado ser un predictor de susceptibilidad a infección (< 1.1L S 90% E 70.8%, en adultos).
 - Y de la necesidad de soporte respiratorio:
 - CV < 25% predice hipercapnea diurna,
 - CV < 680 ml,



Identificando los niños con Riesgo de Complicaciones Respiratorias

Test de fuerza muscular respiratoria

PIM, PEM Y SNIP

Valoran la debilidad muscular a nivel de diferentes grupos musculares afectados de forma variable en las ENM:
Inspiratorios, Espiratorios, Bulbares

PIM < de -80 o un PEM > de 80 no debilidad significativa
PIM < 60 y SNIP < 40 comenzar VNI.

Thorax 2012;47:1-140

Identificando los niños con RCR

Pico flujo de la tos

- **Adultos sanos PFT > 400 l/min**
- **Adultos y niños > 12 a. PFT < 270 l/min**
 - vulnerable a fallo respiratorio en infecciones triviales.
 - aplicar técnicas de tos asistida.
- **Adultos y niños > 12 a. PFT < 160 l/min**
 - no aclaran secreciones, ni extubación sin VNI e IT.
 - en niños predice frecuencia de exacerbaciones graves S 75% E 79%. (An Ped 2014)
- Valores equivalentes en niños no hay disponibles.

Buena práctica
PFT debería ser usado para valoración de la efectividad del aclaramiento de las secreciones en ENM sobre los 12 años.

Thorax 2012;47:1-140

Identificando los niños con Riesgo de Complicaciones Respiratorias

Espirometría y Test de fx pulmonar

- Comenzar cuando empieza a colaborar, 4-6 años:
 - Espirometría, PIM PEM y PFT cada año hasta detectar alteración.
 - Desde que se altera hasta CVF < 60% y/o PIM PEM < 60% cada 6m y Sat O2 domiciliaria anual.
 - CVF < 60% o PIM PEM < 60 entonces las pruebas trimestralmente con registro de Sat O2 cada 6m y PSG cada año.

Consensus Statement on Standard of care for congenital myopathies. J Child Neurol 2012 27: 363-372.
ATS consensus statement. Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy. Am J Respir Crit Care Med 2004; 70: 456-65.
Enfermedad Neuromuscular: evaluación clínica y seguimiento desde el punto de vista neumológico. Anales de Pediatría 2014 Artículo en Prensa.

Identificando los niños con RCR


Gasometría diurna

- Hipercapnia diurna indica hV durante el día, y por supuesto durante la noche.
- El aumento de Bi puede indicar hV nocturna.

Thorax 2012;47:1-140

- PCO2 diurna > 45 mmHg hV nocturna S90% E75%.
- El aumento de EB ≥ 4 mmol/l E 100% S 55%.
 - An Ped 2014

Ventilación asistida

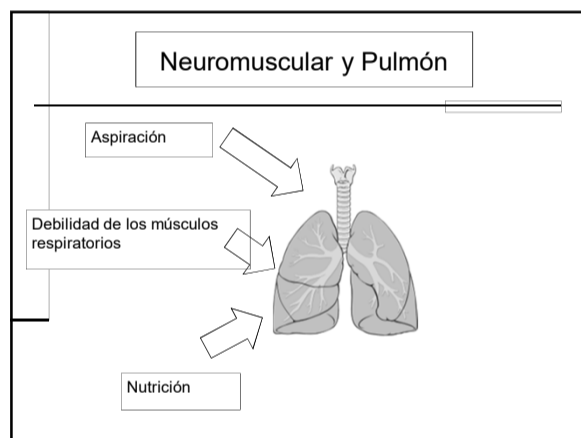


Mejora la permeabilidad de la VAS
 Mejora ventilación alveolar
 Mejora la complianza pulmonar
 Previene la formación de atelectasias, disminuye ingresos
 Disminuye el trabajo de los músculos respiratorios
 Revierte la hipercarbia e hipoxemias nocturnas
 Mejora la calidad del sueño
 Enlentece el deterioro de la función pulmonar y de la deformabilidad torácica
 Revierte los síntomas debidos a hipoventilación y SAHOS
 Mejora la calidad de vida
 Disminuye la morbi mortalidad



- Sencillo
- Ligero
- Resistente
- Seguro
- Adaptable a complementos
- Batería opcional

Resmed. Mascarilla Facial Mirage Quattro™
 Respronica. ComfortFull 2™
 Respronica. ComfortGel™ Full Mask
 Resmed. Mirage I

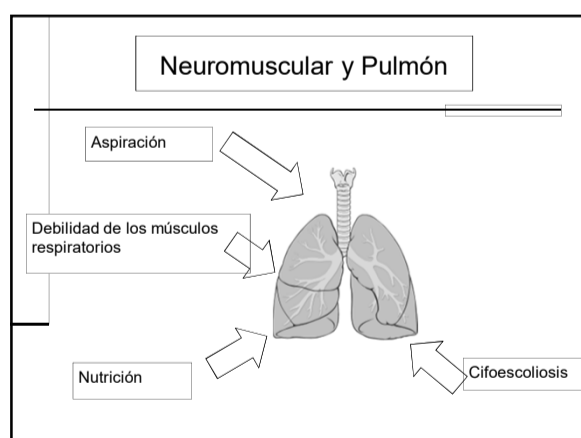


Nutrición

- **La malnutrición:**
 - atrofia y debilidad de los músculos respiratorios reduciendo la función pulmonar y
 - aumentando la colonización bacteriana de la vía aérea
 - y disminuyendo la resistencia a la infección.
- **Obesidad.**
 - Aumenta el trabajo respiratorio
 - Reduce la complianza de la caja torácica
 - SAHS.

En una revisión en DMD

- el 50% sobrepeso a los 13 años
- el 50% desnutrición entre 14-18 años.

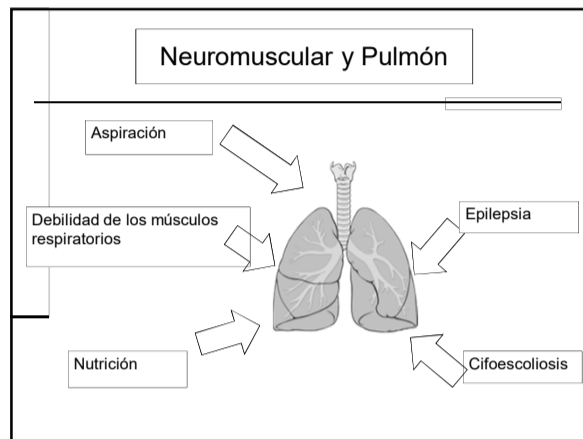


Complicaciones Respiratorias

Escoliosis

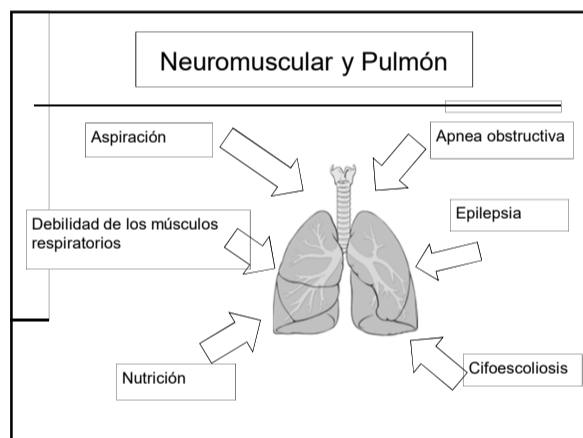
- ◆ Es un aspecto común de muchos NM 70-90% DMD y todas las AE 1 y 2 tendrán una E clínicamente significativa.
- ◆ La curva lateral desplaza la caja torácica y el diafragma, limitando la CV al causar asimetría en la inspiración y disminución de la complianza de la pared. (CV -4% por cada 10°).
- ◆ **Hipoplasia pulmonar** con escoliosis muy precoz, en los mayores el desarrollo pulmonar suele ser normal y el compromiso es debido a limitación mecánica.
- ◆ Más complicaciones pulmonares por disminución de la tos efectiva.
- ◆ Difícil diferenciar el efecto de la debilidad pulmonar del de la escoliosis.

Bozza 2012;67:1-10



Epilepsia

- **El riesgo de aspiración** puede estar aumentado al disminuir los reflejos protectores de VAS, sobre todo en los que ya tenían anomalías en el tono y la coordinación.
- **El efecto sedante** de algunos anticonvulsivantes como las benzodiacepinas.



Complicaciones Respiratorias

Sueño

Hipoventilación relacionada con el sueño:
Hipoxemia e hipercapnia solo en REM o a través de todo el sueño

↔

Apneas Hipoapneas obstructivas.

La hipoxemia y la hipercapnia pueden originar arausals e interferir con la calidad del sueño.

El diagnóstico clínico se correlaciona pobremente con PSG

TRS 10 veces mas prevalente que en población general.

Boase 2012;47:1-103

Complicaciones Respiratorias

Sueño

La gravedad depende del tipo y grado de músculos y edad.

- ◆ **DMD**
 - Hasta los 10 años es más frecuente SAHOS.
 - Posteriormente la hV nocturna.
- ◆ **Atrofia muscular espinal**
 - Suelen preservar el diafragma, mayor afectación de los m.i.
 - Puede observarse desat en REM 1º, hV después.
- ◆ **Miastenia gravis**
 - TRS son muy frecuentes, predomina SAHOS.
- ◆ **Distrofia miotónica**
 - Son muy frecuentes los TRS, todo el espectro.
 - 33% movimientos periódicos de piernas. *Anales de Pediatría 2014*

Complicaciones Respiratorias

Sueño

Hipoventilación nocturna

Síntomas:

- Alteración del sueño
- Despertares con disnea o taquicardia
- Dolor de cabeza matutino o continuo
 - Pesadillas
- Síntomas y signos de fallo cardiaco derecho
 - Irritabilidad y ansiedad
 - Depresión
 - Dolores musculares
 - Obesidad
- Anorexia matutina o nausea
 - Sueño diurno
 - Fatiga
- Pobre concentración

No son específicos
No predicen correctamente

Boase 2012;47:1-103

Identificando los niños con CR

Monitorización del sueño

Pulsioximetría:

- No recomendada en VNI y tampoco para excluir TRS en niño sintomático.

Oxicapnografía:

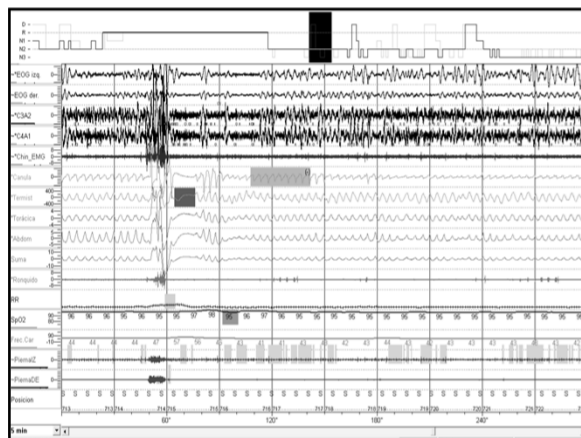
- Períodos de sostenida desaturación con sostenida hipercapnia en sueño activo sugiere fuertemente hV
- Aunque es posible en severo SAHOS

Poligrafía

- La ventaja de mayor información es que mas fácilmente excluimos artefactos

PSG nos añade la valoración del sueño

Iturza 2012,47:1-140



Identificando los niños con Riesgo de Complicaciones Respiratorias

Monitorización del sueño

Quando?

Recomendación:
Valoración de TRS **al menos anualmente:**

- En niños con CV <60% del predicho
- No andan o han dejado de andar D

Buena Práctica
Valoración de TRS **al menos anualmente:**

- Lactantes con debilidad
- Niños con DNM que tienen síntomas de SAOS o hV
- Niños con debilidad diafragmática
- Niños con Síndromes de Espina Rígida ✓

Buena Práctica
Valoración de TRS **mas frecuente que anualmente:**

- Niños pequeños cuya progresión es incierta
- Niños mayores que han mostrado deterioro clínico, o infecciones respiratorias o síntomas de SDB ✓

Iturza 2012,47:1-140

Infecciones pulmonares

Infecciones víricas.

- lo mas frecuente y severa (pandemia H1N1).
- vacunación y lavado de manos.

Vacunación frente a gripe y neumococo.

Primer control pronto al diagnóstico.

Espirometría, PIM PEM y PFT y Sat O₂, CO₂ despierto, TRS:

Valoración clínica: sueño, aspiración, RGE, asma:

Cada año (desde los 4-6 años):

- 2 veces al año: una vez que está en silla de ruedas o CVF < 80% y > 60% y/o PIM PEM < 60%
- 12 años en DMD.
- Registro domiciliario de Sat O₂ anual.
- Hematimetría, Rx tórax, Gasometría anual*

Trimestral:

- CVF < 60% o PIM PEM < 60
- con registro de Sat O₂ domiciliario cada 6m
- PSG y gasometría cada año.

Al menos anualmente:

- En niños con CV <60% del predicho
- No andan o han dejado de andar
- Lactantes con debilidad
- Niños con DNM que tienen síntomas de SAOS o hV
- Niños con debilidad diafragmática
- Niños con Síndromes de Espina Rígida

Más frecuente que anualmente:

- Niños pequeños cuya progresión es incierta
- Niños mayores que han mostrado deterioro clínico, o infecciones respiratorias o síntomas de TRS

CV < 78% predice hV nocturna E:71% S:64%
CVI < 66% predice TRS y <40% hV
CV < 1820 l (16-23 años) predice hV noct.
DMD caída en VP 7%/año y CV 200 ml/a > 10 a

Sat O₂ nocturna ≥ a 93% suficiente para excluir hV en asintomáticos.

PCO₂ diurna > 45 mmHg hV nocturna ≥90% E75%.
El aumento de exceso de bases ≥= 4 mmol/l E 100% S 55%.

Los adultos sanos PFT > 400 l/min
Adultos y niños > 12 a
PFT < 270 l/min fallo respiratorio en infecciones.
Aplicar técnicas de los asistida
PFT < 160 l/min no son capaces de aclarar secreciones, ni de extubación sin VNI y uso de incentivos de la tos.

Comenzar la VNI:
SAHOS no resuelto con AA
hV nocturna definida si Pa CO₂ > 50 mm Hg > 25% del TTS.
En adultos, hiposemia durante el sueño si Sat O₂ < 90% > 5 min con nadir 85% o al menos > 3 0% (10%?) del TTS con Sat O₂ < 90%
PaCO₂ > 45 mmHg diurna
PM < 60 SNP < 40 TCv < 50
Afectos/así: infec recurrentes.

Conclusiones

Para mejorar la calidad de vida del ENM debemos:

- Prevenir las infecciones respiratorias
- Vigilar el estado nutricional
- Prevenir las deformidades torácicas
- Tratar las comorbilidades (SAHOS, RGE, IRA,...)
- Vigilar la instauración de la IRC

Equipo Multidisciplinar

Bibliografía

- Guidelines for respiratory management of children with neuromuscular weakness. *BTS. Thorax* July 2012 vol 67, sup 1.
- Enfermedad neuromuscular: evaluación clínica y seguimiento desde el punto de vista neumológico. *An Ped* 2014 En prensa.
- Respiratory Care of the Patient with Duchenne Muscular Dystrophy. *ATS Consensus statement. Am J Respir Crit Care Med* vol 170: 456-465; 2004.
- Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Myopathies. *J Child Neurol* 27 (3), 363-382 2012.
- Respiratory management of the infant with type 1 spinal muscular atrophy. *Arch Dis Child* 2005; 90: 709-711.
- Utilidad de la fisioterapia respiratoria. Ventilación no invasiva en pediatría. 2ª Edición. A. Mediana, M. Pons, F. Martínón Torres.
- Sleep, sleep disordered breathing, and nocturnal hypoventilation in children with neuromuscular diseases. *Pediatric Respiratory Reviews* 11 (2010) 24-30.
- Nocturnal hypoxaemia and hypercapnia in children with neuromuscular disorders. *Eur Respir J* 2012, 39: 1206-1212.
- Split nasal inspiratory pressure in children with muscular, chest wall or lung disease. *Eur Respir J* 2009; 33: 113-117.

