

ROL DEL PALIATIVISTA EN EL CUIDADO DEL PACIENTE CON ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR

1ra Jornada Nacional de Cuidados Paliativos en Pediatría SAP



Rodolfo Verna

Unidad de Cuidados

Paliativos

Hospital Nacional de Pediatría "Juan P Garrahan"

Buenos Aires Argentina



CARACTERÍSTICAS

- Presentación variable: neonatales severas → leves del adulto
- Mayoría genéticas
- Mayoría con **nivel cognitivo normal**
- Evolución **crónica y progresiva**
- **Compromiso respiratorio, cardíaco, osteoarticular y psicosocial**
- **Sobrevida relacionada al subtipo de ENM y al cuidado de sus comorbilidades**



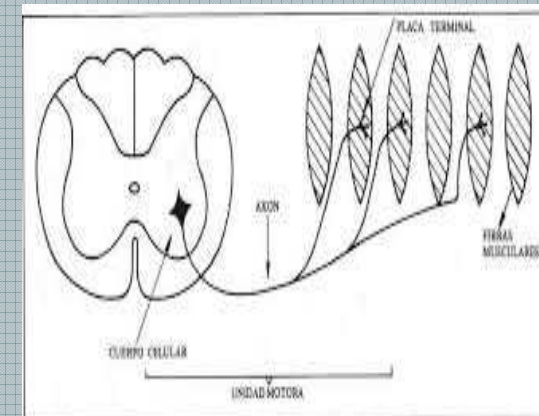
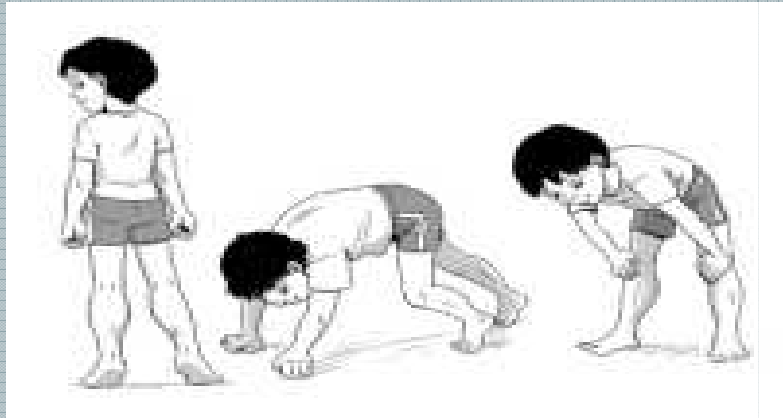
CARACTERÍSTICAS

- Presentación variable: neonatales severas → leves del adulto
- Mayoría genéticas
- Mayoría con **nivel cognitivo normal**
- Evolución **crónica y progresiva**
- **Compromiso respiratorio, cardíaco, osteoarticular y psicosocial**
- **Sobrevida relacionada al subtipo de ENM y al cuidado de sus comorbilidades**



DEFINICIÓN

- Son un conjunto de mas de 800 enfermedades neurológicas que afectan al sistema nervioso periférico cuya principal característica clínica es la **DEBILIDAD**



CARACTERÍSTICAS

- Presentación variable: neonatales severas → leves del adulto
- Mayoría genéticas
- Mayoría con **nivel cognitivo normal**
- Evolución **crónica y progresiva**
- **Compromiso respiratorio, cardíaco, osteoarticular y psicosocial**
- **Sobrevida relacionada al subtipo de ENM y al cuidado de sus comorbilidades**



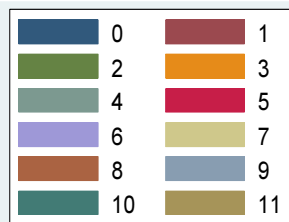
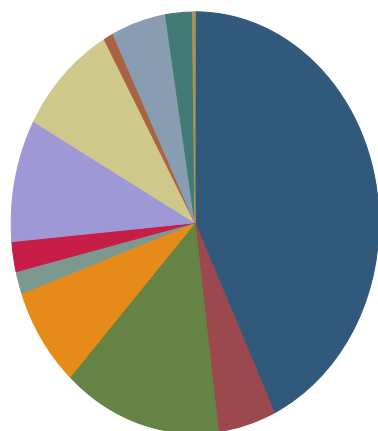
EPIDEMIOLOGÍA

Deenen J, Horlings C, Verschuuren J, et al, The epidemiology of neuromuscular disorders: a comprehensive overview of the literature. J Neuromuscul Dis 2015; 2: 73-85

- Las ENM son denominadas enfermedades raras o “**huérfanas**” por su baja incidencia dentro del contexto de la morbilidad general en pediatría. Entre las más conocidas y frecuentes en su presentación en este grupo etario, **se encuentra la distrofia muscular de Duchenne (DMD), con una incidencia de 1/3.600-6.000 recién nacidos vivos varones¹ y la atrofia muscular espinal (AME), con una incidencia de 1/11.000 nacidos vivos².** Las ENM son raras como enfermedad individual, pero no como grupo.
- Un artículo recientemente publicado en el Journal of Neuromuscular Diseases³, recopiló 169 publicaciones, escritas entre 1990 a 2014,
- Para muchas de las ENM no se logró encontrar datos sobre incidencia, prevalencia y distribución por sexo y edad; sólo en 8 de los 30 trastornos se encontró la totalidad de los datos. La tasa de incidencia es mencionada en 11 enfermedades, entre las cuales se cuenta la AME siendo de 9/100.000. Tasas de prevalencia se describen en 24 de las patologías, 23 de ellas con tasas bajo 50/100.000.



CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES NEUROMUSCULARES (930) HDD



Diagnósticos:

0: DM Duchenne / DM Becker (42,9%)

1: AME 1 (5,11%)

2: AME 2 (13,92%)

3: AME 3 (7,67%)

4: Otras formas AME (1,7%)

5: Distrofias de cinturas (2,27%)

6: Distrofias musculares congénitas (9,38%)

7: Miopatías estructurales (8,81%)

8: Neuropatías sensitivo motoras (0,85%)

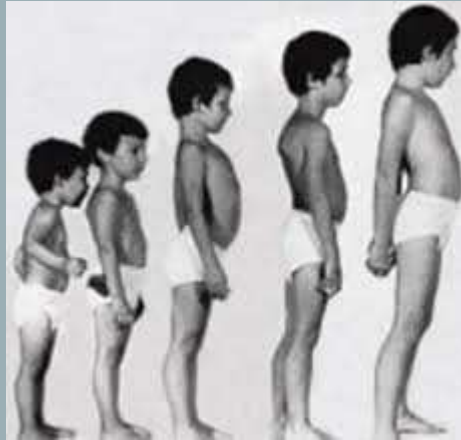
9: Enfermedad NM en estudio (4,83%)

10: Otras (2,27%)

11: Distrofia FEH (0,28%)



DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE



- Deficiencia en la producción de la distrofina
- Recesiva ligada a cromosoma x
- Afectación multisistémica
- IQ < 70 (20/27%)
- Expectativa de vida 3ra década de la vida



DMD	PRESINTOMÁTICA	AMBULATORIA TEMPRANA	AMBULATORIA TARDÍA	NO AMBULATORIA TEMPRANA	NO AMBULATORIA TARDÍA
CLINICA	Diagnóstico por hallazgo de la CPK aumentada con o sin aumento enzimas hepáticas o antecedentes familiares. Retardo en la adquisición de pautas. Sin dificultad o trastorno de la marcha. Algunos pacientes pueden presentar Signo de Gower's.	Signo de Gower's positivo Marcha basculante o en puntas de pie. Pueden subir escaleras	Mayor dificultad para caminar, subir escaleras y levantarse del piso.	Bipedesta con apoyo. Inicia pérdida de la marcha. Mantiene la postura del tronco. Inicio del desarrollo de escoliosis	Más dificultad para mantener la postura .
Manejo neurológico	Iniciar proceso diagnóstico. (biopsia/estudio molecular)	Control cada 3 a 6 meses para definir inicio de tratamiento con corticoides,	Control de los efectos de los corticoides Definir evolución		
Manejo ortopédico	No presentan retracciones ni deformidades articulares		Progresión de las retracciones. Puede requerir tratamiento quirúrgico.	Cirugía de escoliosis. Cirugía de la deformidad en pie en raros casos	
Rehabilitación kinésica	Iniciar evaluación y tratamiento para prevención de deformidades: 1. Ejercicios de elelongación. 2. Educar a la familia a mayor ndencia en las actividades de la vida diaria			Asegurarse una adecuada silla de ruedas. Lograr independencia en las actividades de la vida diaria	
Manejo respiratorio.	Función pulmonar normal. Vacunas antigripal anual y antineumococcica según calendario.	Sin complicaciones. Monitoreo de la función pulmonar.	Iniciar Kinesiología respiratoria	Monitoreo frecuente función pulmonar Progresión de la incapacidad respiratoria restrictiva. Evaluar TRAS	
Manejo cardíaco	Solicitar ECG y ecocardiograma al diagnóstico Sin compromiso cardíológico	ECG y ecocardiograma cada 2 años en menores de 10 años, y anual en mayores de 10 años.	Mayor riesgo de arritmias o deterioro de la función ventricular. Iniciar tratamiento farmacológico.		
Manejo nutricional/ge	Control de peso y talla. Pautas de alimentación saludable. Prevención de la constipación.				Interrogar y descartar trastornos de la deglución
Manejo psicosocial	Evaluación nivel cognitivo previo al ingreso escolar. Evaluación y tratamiento de problemas de conducta y dificultades en el aprendizaje. Promover la independencia y sociabilización				Iniciar transferencia a centro de adulto
Manejo del hueso	Asegurarse un adecuado aporte de lácteos	Suplementar con calcio y vitamina D, de ser necesario.		Osteopenia y riesgo de fracturas	

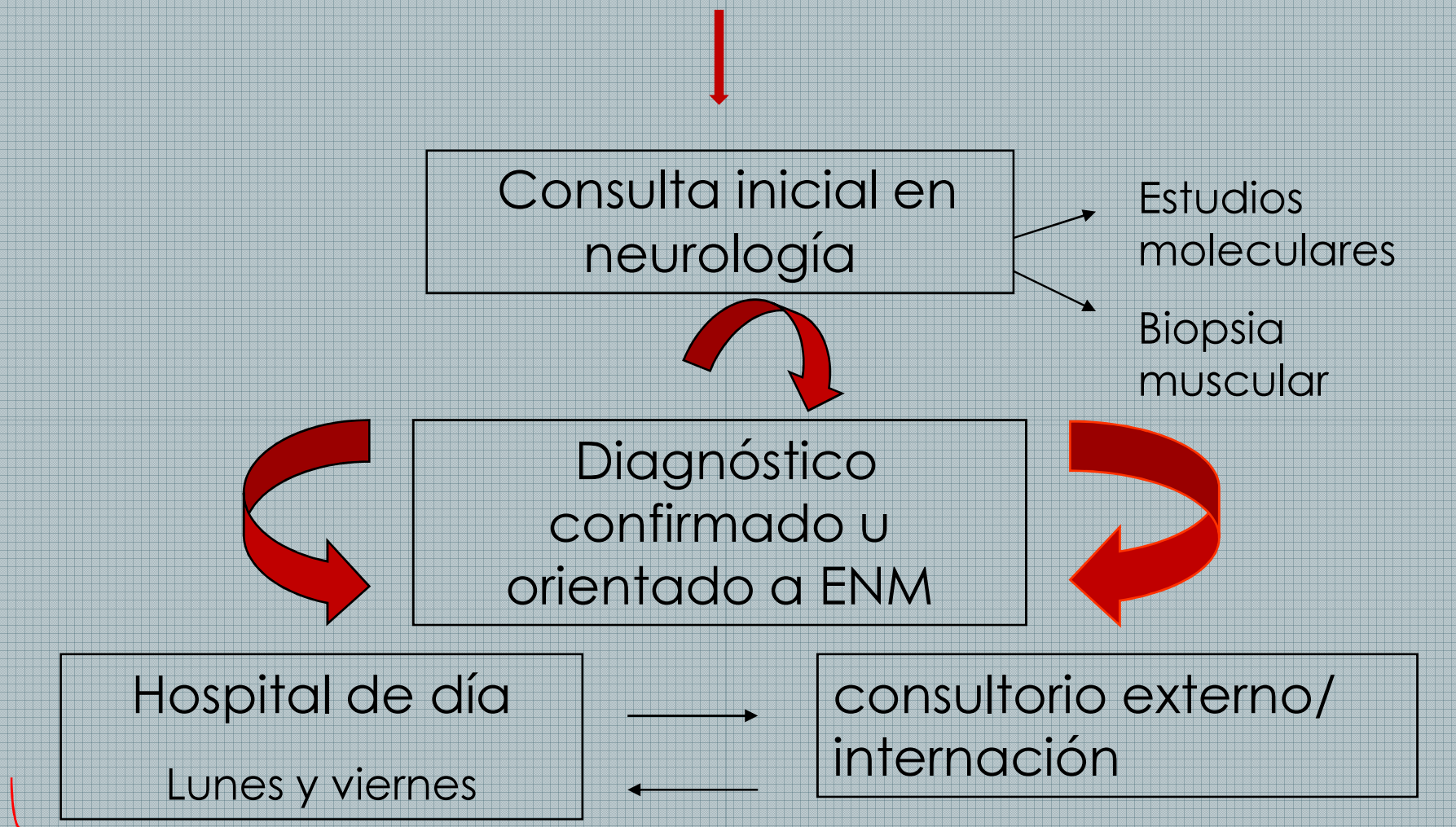


GUÍAS DE ATENCIÓN DMD

- **Diagnosis and management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 1-2- 3:**
- Birnkrant DJ1, Bushby K2, Bann CM3, Apkon SD4, Blackwell A3, Colvin MK5, Cripe L6, Herron AR7, Kennedy A8, Kinnett K8, Naprawa J9, Noritz G6, Poysky J10, Street N11, Trout CJ12, Weber DR13, Ward LM14; DMD Care Considerations Working Group.
- Lancet Neurol. 2018 May;17(5):445-455. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30026-7. Epub 2018 Feb 2

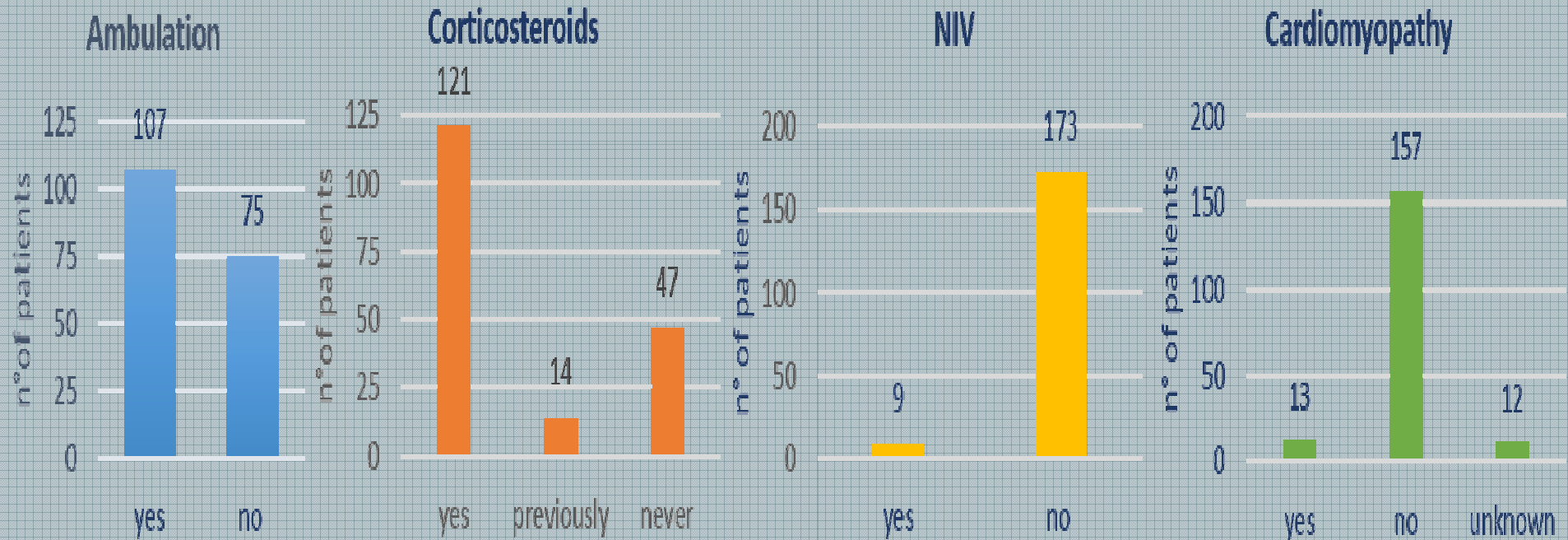


CIRCUITO DE ATENCIÓN PACIENTES NM



Médico Clínico, Neurólogo, Kinesiólogo, Cardiólogo, Neumonólogo, Ortopedista, Psicólogo, Asistente Social, Cuidados Paliativos

PACIENTES EN SEGUIMIENTO DMD (182P) (M:15^a,9M)



- Entre las familias de varones con DMD el conocimiento sobre CP es bajo
- La mayoría de las familias no utilizan servicios asociados a CP
- Muy pocas familias con hijos con DMD hacen directivas anticipadas

PALLIATIVE CARE SERVICES IN FAMILIES OF MALES WITH DUCHENNE
MUSCULAR DYSTROPHY

REBECA ARIAS, , Muscle Nerve 44:93–101, 2011



ROL DEL EQUIPO DE CP EN DMD

- Explicación de las variables clínicas y la trayectoria
- Educación en la toma de decisiones sobre los diferentes tratamientos

- Tratar de disminuir el peso del cuidado
- Cuidado continuo
- Tratamiento sintomático
- Fin de vida

Presentación clínica

Efectos de la enfermedad crónica en la adolescencia

Aceptación de una enfermedad limitante de la vida

Efectos de la adolescencia en la enfermedad crónica

- Proveer un conocimiento sobre la muerte que permita una discusión amplia en el futuro
- Favorecer las decisiones de reactivas a proactivas (DNR, living will)
- Ayudar a enfrentar la inevitabilidad de una enfermedad limitante

- Proveer el ajuste psicosocial durante las diferentes etapas de la enfermedad
- Favorecer la transición a los servicios de Adulto
- Acompañar los desafíos sociales que implica la enfermedad



TRANSICIÓN

- Proceso gradual de empoderamiento de los jóvenes en habilidades y conocimientos para manejar su salud tanto en los servicios pediátricos como de adultos
- La transición, es un proceso dinámico, complejo y planificado, que incluye la transferencia
- La transferencia es el evento puntual y final del pasaje



ESTRATEGIAS FACILITADORAS DE LA TRANSICIÓN

- **Con el paciente y su familia**
- Iniciar el proceso a los 11- 12años
- Proponer entrevistas a solas con el paciente y en cada consulta
- Reforzar conductas de autonomía e independencia
- Trabajar con la familia para que facilite el cambio de rol pasivo de sus hijos al activo



ESTRATEGIAS FACILITADORAS DE LA TRANSICIÓN

- **Equipo de salud**
- Trabajar con los integrantes del equipo de salud para visualizar el tema
- Acordar el momento de la transferencia definitiva (edad, situación clínica y emocional)
- Capacitación
- Acompañamiento en la atención



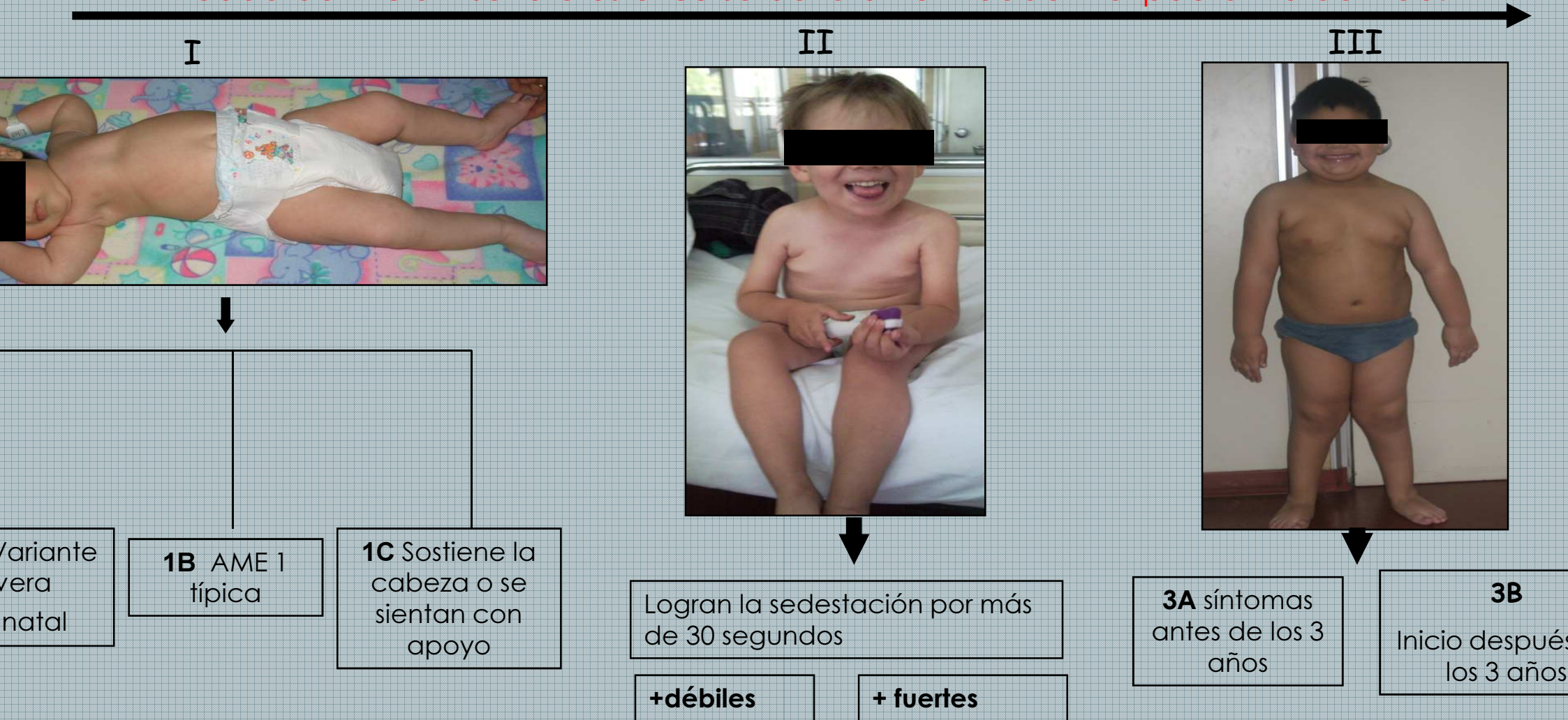
PROGRAMA DE TRANSICIÓN NM 2 AÑOS DE EXPERIENCIA (2016/17)

- Definición del numero de pacientes a transferir
- Hospital de día citación especial "Taller de transicion"
- 7 Talleres hasta la actualidad
- 59 pacientes transferidos
- Desde los 15 años comenzamos a preparar a los pacientes y su familia a través de entrevistas con salud mental y psicopedagogía

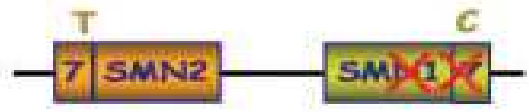


Espectro continuo de presentación en AME

A < edad de inicio > severo es el curso de la enfermedad < expectativa de vida.



Deleción homocigota gen SMN1 / cromosoma 5



ROL DEL PALIATIVISTA EN AME TIPO 1

- Compartir información
- Transmitir de las opciones terapéuticas
- Participar de la modalidad atencional
- Atención en el final de vida
- Seguimiento en duelo

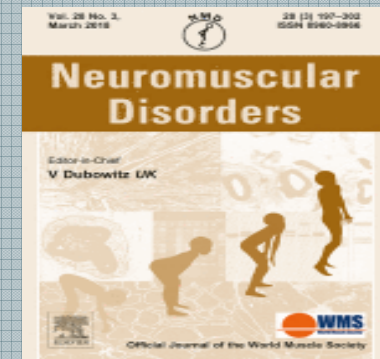


LA FALTA DE SENSIBILIDAD EN QUE
LOS PROFESIONALES COMUNICAMOS
UNA ENFERMEDAD POTENCIALMENTE
MORTAL AGRAVA LAS IMPRESIONES
NEGATIVAS DE LOS PADRES

- Qian et al. BMC Neurology (2015) 15:217 Understanding the experiences and needs of individuals with Spinal Muscular Atrophy and their parents: a qualitative study



EL COMITÉ LLEGÓ A LA
CONCLUSIÓN QUE MIENTRAS NO
HAYA UN IMPERATIVO MORAL PARA
ALGUNA TERAPIA LAS OPCIONES
DEBEN SER PRESENTADAS EN FORMA
BALANCEADA E IMPARCIAL



• **Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics**

Richard S. Finkel, Eugenio Mercuri, Oscar H. Meyer, Anita K. Simonds, Mary K. Schroth, Robert J. Graham, Janbernd Kirschner, Susan T. Iannaccone, Thomas O. Crawford, Simon Woods, Francesco Muntoni, Brunhilde Wirth, Jacqueline Montes, Marion Main, Elena S. Mazzone, Michael Vitale, Brian Snyder, Susana Quijano-Roy, Enrico Bertini, Rebecca Hurst Davis, Ying Qian, Thomas Sejersen for the SMA Care group

Vol. 28, Issue 3, p197–207

Published online: November 22, 2017



EXPERIENCIAS DE LOS PADRES EN DUELO DE AME1

Journal of Paediatrics and Child Health

2016 Jan;52(1):40-6. doi:
10.1111/jpc.12993. Epub 2015 Sep 10.

'A short time but a lovely little short time':
Bereaved parents' experiences of having
a child with spinal muscular atrophy type
1.

Higgs EJ1, McClaren BJ2, Sahhar MA1,3,
Ryan MM1,2,4, Forbes R3,4.

- Shock
- Duelo anticipatorio
- Sentimientos de responsabilidad y aislamiento
- Pérdidas múltiples incluyendo la de una nueva gesta
- Control sobre las decisiones relacionadas con la vida o muerte de su hijo
- Paz en el proceso de morir



PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE AME 1 2013-17

25 pacientes

- Edad de consulta : 6m
- (1-39m)
- Tiempo de confirmación de diagnóstico : 13d
- (1-33d)
- Fallecieron: 64%
- 75% en Hospital
- 81% causa de muerte probable IRAB
- Opioides 3/3 en nuestro Hospital



CONCLUSIÓN



- Equipo interdisciplinario
- Información
- Propuesta de atención
- Evolución
- Atención en final de vida
– Transición
- Seguimiento en duelo

Muchas Gracias!!!

rodolfoverna@hotmail.com



¡HAY EQUIPO!

- Soledad Monges (Neuróloga)



- Fabiana Lubieniecki (Patóloga)



- Julieta Mozzoni (KGA)



- Fernanda de Castro (Pediatria)



- Valeria Greif (Psiquiatra)



- Victoria Lafuente (cardióloga)



- Veronica Aguerre (Neumóloga)



- Vivian Leske (neumóloga/sueño)



- Adriana Gonzalez (KGA)

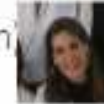
- Eugenia Foncuberta (Bioquímica)



- Gisela Vitervo (Endocrinóloga)



- Carola Saure (Pediatria/Nutrición)



- Diego Amoedo (Pediatria)



- Angie Moresco (Genetista)



- Pablo Gravina (Bioquímico)



- Paulina Rabasa (KGA)



- Lilien Chertkoff (Bioquímica)



- Rodolfo Verna (Cuidados



Paliativos)