

# Extubación de pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1. Revisión bibliográfica

Extubation of patients with type 1 spinal muscular atrophy. Literature review

Extubação de pacientes com atrofia muscular espinhal tipo 1. Revisão de literatura

Antonio Huerta<sup>1</sup>, Carlos Valdebenito<sup>2</sup>, Ana Manresa<sup>3</sup>,  
Victoria Herrero<sup>4</sup>, Francisco Prado<sup>2</sup>

## Resumen

La atrofia muscular espinal 5q, en su modalidad de presentación temprana, se asocia a eventos de insuficiencia ventilatoria dentro del primer año de vida, incluso en aquellos pacientes con intervención farmacológica específica. Esta evolución se debe al compromiso de los músculos inspiratorios, espiratorios y de la deglución con impacto adicional y relevante en la capacidad tusígena. El soporte ventilatorio no invasivo, sumado a estrategias de reclutamiento de volumen pulmonar, y facilitación de la tos manual y mecánica, son herramientas que logran evitarlos. Sin embargo, si estos pacientes requieren ser intubados, son difícilmente extubables con los protocolos habitualmente utilizados en las unidades de cuidado intensivo pediátrico. Este artículo de revisión aborda la información existente para evitar que el fallo ventilatorio y la intubación deriven en una traqueostomía como interfase para la ventilación mecánica invasiva. Detalla aquellos protocolos de destete en atrofia muscular espinal, que al igual que en otros pacientes con enfermedades neuromusculares sin compromiso de la primera motoneurona, permiten la transición al soporte ventilatorio no invasivo.

**Palabras clave:** Atrofia Muscular Espinal  
Desconexión del Ventilador  
Ventilación no Invasiva  
Respiración Artificial  
Extubación Traqueal

## Summary

5q spinal muscular atrophy, at early presentation, is associated with events of ventilatory failure within the first year of life, even in those patients with specific pharmacological intervention. This evolution is due to the involvement of the inspiratory, expiratory and swallowing muscles with an additional and relevant impact on coughing capacity. Non-invasive ventilatory support, added to lung volume recruitment strategies, and facilitation of manual and mechanical cough,

1. Lic. Magíster. Unidad Hospitalización Domiciliaria Pediátrica de Niños(as) y Adolescentes con Necesidades Especiales de Atención en Salud. Hospital Clínico San Borja Arriarán. Santiago. Chile.

2. Dr. Depto. Pediatría y Cirugía Infantil. Campus Centro. Facultad de Medicina Universidad de Chile. Santiago. Chile.

3. Lic. NeumoHome Respiratory Care. Ciudad de Mendoza. Argentina.

4. Lic. Servicio Kinesiología. Clínica Zabala. Swiss Medical. Ciudad Bs.As. Argentina.  
Hospital Clínico San Borja Arriarán. Facultad de Medicina. Universidad de Chile. Santiago. Chile.  
Respiratory Care. Clínica Zabala. Swiss Medical. Argentina.

Trabajo inédito.

Declaramos no tener conflictos de intereses.

Este trabajo ha sido aprobado unánimemente por el Comité Editorial.

Fecha recibido: 5 julio 2023.

Fecha aprobado: 19 marzo 2024.

are tools used to avoid them. However, if these patients require intubation, they are difficult to extubate with the commonly used protocols in pediatric intensive care units. This article review addresses the existing information to prevent ventilatory failure and intubation leading to a tracheostomy as an interface for invasive prolonged mechanical ventilation. It describes the weaning protocols in spinal muscular atrophy, which, as in other patients with neuromuscular diseases without involvement of the first motor neuron, enable the transition to non-invasive ventilatory support.

**Key words:** Spinal Muscular Atrophy  
Ventilator Disconnection  
Non-invasive Ventilation  
Artificial Respiration  
Tracheal Extubation

### Resumo

A atrofia muscular espinhal 5q, em sua apresentação precoce, está associada a eventos de insuficiência ventilatória no primeiro ano de vida, mesmo naqueles pacientes com intervenção farmacológica específica. Esta evolução deve-se ao comprometimento da musculatura inspiratória, expiratória e da deglutição com impacto adicional e relevante na capacidade de tosse. O suporte ventilatório não invasivo, somado às estratégias de recrutamento de volume pulmonar e facilitação da tosse manual e mecânica, são ferramentas que conseguem evitá-los. Porém, se esses pacientes necessitarem de intubação, serão difíceis de extubar com os protocolos habitualmente utilizados em unidades de terapia intensiva pediátrica. Este artigo de revisão aborda as informações existentes para evitar que a falha ventilatória e a intubação levem à traqueostomia como interface para ventilação mecânica invasiva. Detalha os protocolos de desmame na atrofia muscular espinhal, que, como em outros pacientes com doenças neuromusculares sem comprometimento do primeiro neurônio motor, permitem a transição para suporte ventilatório não invasivo.

**Palavras chave:** Atrofia Muscular Espinal  
Desconexão do Ventilador  
Ventilação não Invasiva  
Respiração Artificial  
Extubação Traqueal

### Introducción

La atrofia muscular espinal (AME) 5q es una enfermedad neuromuscular generada por la mutación en el gen SMN1<sup>(1)</sup>. Posee una incidencia aproximada de 1 en 10.000 recién nacidos y se considera la causa genética más frecuente de muerte en la infancia<sup>(2-4)</sup>. La AME se hereda como un trastorno autosómico recesivo en el cromosoma 5q13<sup>(5-7)</sup> que afecta la supervivencia de las motoneuronas. Se caracteriza por hipotonía, atrofia muscular progresiva, debilidad axial y proximal, afectando además a los músculos respiratorios y a los músculos bulbares inervados (MBI), causando insuficiencia ventilatoria y tusígena<sup>(8,9)</sup>. Habitualmente la sospecha clínica está dada por hipotonía marcada en los primeros meses de vida, con extremidades inferiores en flexión y rotación externa (postura de rana), respiración paradojal y fasciculaciones linguales (en presentaciones más severas) o retraso del desarrollo psicomotor (en presentaciones más leves)<sup>(10)</sup>. Actualmente en muchos países se diagnostica precozmente a través del *screening* neonatal e incluso antes del nacimiento por medio de pruebas durante el embarazo o exámenes sanguíneos a la madre<sup>(11)</sup>. Si no fue posible realizar un diagnóstico precoz de la enfermedad y se presenta la sospecha clínica de AME, esta debe ser confirmada a través de un examen genético específico que verifique la delección de exones del gen SMN1 y que además pueda informar del número de copias del gen SMN2. Este segundo gen y el número de copias existentes, presente solo en humanos, se relaciona inversamente con la severidad de la enfermedad, ya que usualmente a mayor número de copias del gen SMN2, el compromiso clínico es menos intenso<sup>(4,12)</sup>.

La AME se puede clasificar clínicamente en cuatro tipos de acuerdo a los hitos motores que puedan alcanzar los pacientes. La AME tipo 1 se define por la incapacidad de sentarse de forma independiente; tipo 2, por la capacidad de sentarse, pero no caminar; tipo 3, por la capacidad de caminar durante algún tiempo, y tipo 4, por inicio en la edad adulta<sup>(13)</sup>. La AME tipo 1 es el tipo más frecuente y afecta aproximadamente al 58% de todos los pacientes con AME<sup>(4)</sup>. Los niños con AME tipo 1 suelen presentar dos o a veces tres copias de SMN2. Los que tienen tres copias suelen tener una forma de presentación menos progresiva o de aparición más tardía (tipo 1c) en comparación a los

que tienen dos copias (tipo 1a o 1b)<sup>(4,12)</sup>.

Una clasificación complementaria a los hitos motores, en una línea de tiempo de presentación clínica y funcional, fue postulada considerando el estatus respiratorio alcanzado midiendo la capacidad vital al llanto (CVL), observando el compromiso deglutorio y pérdida de la autonomía respiratoria, y considerando el momento de la dependencia continua de soporte ventilatorio<sup>(13)</sup>. La debilidad progresiva de los músculos intercostales da como resultado el desarrollo insuficiente de los vértices pulmonares con la forma típica de tórax en campana, junto con la presencia de respiración paradójica. Este hecho clínico, al existir indemnidad diafragmática, fija un criterio observacional básico para entender que ese paciente tiene una insuficiencia ventilatoria. Los volúmenes medidos de la CVL de los niños diagnosticados con AME 1 tiene gran relevancia, ya que ellos presentan mayor compromiso respiratorio, y mientras menores sean las CVL obtenidas, se relacionan con mayor severidad y precocidad, asociadas a tos ineficaz e incapacidad para eliminar las secreciones de las vías respiratorias inferiores, elementos condicionantes de fallo ventilatorio<sup>(14,15)</sup>. Es así, como la primera causa de muerte prematura evitable en los infantes con AME tipo 1 es el compromiso ventilatorio por falla de la bomba de los músculos respiratorios, principalmente los músculos inspiratorios con respiración paradójica e incapacidad para ventilar. También presentan debilidad de los músculos espiratorios con incapacidad para toser y de los MBI con incapacidad para deglutir y tener una protección glótica apropiada<sup>(16)</sup>. Las condiciones antes mencionadas pueden llevar al fallo de la bomba ventilatoria con la consecuencia de intubación endotraqueal para ventilación mecánica invasiva, luego de lo cual estos pacientes son difícilmente detectables y presentan múltiples fallos de extubación.

El objetivo de este artículo es hacer una revisión de los protocolos de extubación publicados en la literatura médica y actualizar las propuestas para estos fines en pacientes con AME tipo 1 con el propósito de evitar traqueostomías innecesarias.

## Metodología

### Estrategia de búsqueda

Se realizó una búsqueda de literatura médica en la base de datos PubMed/MEDLINE y LILACS y la base de datos de texto completo SciELO. Las palabras clave “Spinal Muscular Atrophy”, “Weaning Ventilator”, “Noninvasive Ventilatory Support”, “Cough Assistance”, “Extubation” (y sus sinónimos en español) fueron utilizadas en combinación para la selección de los artículos. El resto de los artículos se obtuvo mediante

**Tabla 1.** Estudios incluidos.

Autor	Año de publicación	País	Diseño
Bach y cols <sup>(5)</sup>	2000	Estados Unidos	Observacional retrospectivo
Bach y cols <sup>(6)</sup>	2002	Estados Unidos	Observacional retrospectivo
Bach y cols <sup>(7)</sup>	2007	Estados Unidos	Observacional retrospectivo
Al-Subu y cols <sup>(15)</sup>	2023	Estados Unidos	Observacional retrospectivo

la búsqueda de las referencias dentro de los estudios seleccionados.

## Criterios de selección

Se incluyeron estudios realizados en pacientes pediátricos con diagnóstico de AME tipo 1 y que requirieron ventilación mecánica invasiva a través de tubo orotraqueal. Los autores debían reportar el uso de protocolo de extubación a terapias ventilatorias no invasivas. Los trabajos podían estar escritos en español o en inglés, con acceso a texto completo.

La búsqueda inicial identificó 98 estudios que fueron revisados por título y abstract en una primera instancia, y luego se evaluaron a texto completo aquellos considerados potencialmente incluíbles. Finalmente, cuatro artículos cumplieron los criterios de selección establecidos para esta revisión.

## Resultados

Se realizó una búsqueda bibliográfica de los métodos reportados para la extubación en pacientes con AME tipo 1 en la literatura médica en los últimos 30 años. Se incluyeron cuatro artículos en esta revisión que pueden observarse en la tabla 1. Todos los estudios fueron desarrollados en Estados Unidos<sup>(5-7,15)</sup>, analizando datos entre 1993 a 2018 de manera retrospectiva. Se incluyeron un total de 227 sujetos con diagnóstico de AME, de los cuales 203 correspondían a AME tipo 1.

En el año 2000, Bach y colaboradores<sup>(5)</sup> publicaron su protocolo original de extubación en 11 pacientes con diagnóstico de AME 1 que desarrollaron insuficiencia respiratoria con necesidad de oxigenoterapia e intubación endotraqueal. El protocolo requería de estabilidad clínica, con resolución del compromiso del parénquima pulmonar previo a la extubación, una línea de SpO<sub>2</sub> con oxígeno ambiente normalizada, utilizando insuflación-exsuflación mecánica (IEM) con presiones de insuflación desde +25 a +40 cm H<sub>2</sub>O y exsuflación de -25 a -40 cm H<sub>2</sub>O a través del tubo endotraqueal y posterior a la extubación, a través de

mascarilla nasobucal. Se intentó la extubación independientemente de si el paciente estaba destetado o no del ventilador, y, una vez extubado, se le entregaba soporte ventilatorio no invasivo (SVN) vía nasal en el concepto de programación completa con un diferencial de presión alto ( $>13$  cm H<sub>2</sub>O) con IPAP máximo de 20 cm H<sub>2</sub>O, con el EPAP mínimo posible que permitiera el ventilador (3 cm H<sub>2</sub>O) y sin la utilización de oxígeno suplementario. Por medio de este protocolo, 23 de 28 extubaciones fueron satisfactorias, con un porcentaje de éxito de 82%. Posteriormente, en el año 2002, Bach y colaboradores<sup>(6)</sup> presentan una nueva publicación siguiendo el mismo protocolo con la diferencia de que en esta ocasión se utilizaron presiones de IEM de +35 a +40 y -35 a -40 cm H<sub>2</sub>O. De los 31 pacientes adscritos al protocolo, 26 fueron extubados satisfactoriamente, con un porcentaje de éxito de 85%.

En el tercer reporte generado por Bach y colaboradores<sup>(7)</sup>, en el año 2007, los investigadores presentaron datos de 74 pacientes AME tipo 1, quienes requirieron intubación endotraqueal, asociado a insuficiencia respiratoria, 61 fueron extubados satisfactoriamente siguiendo el mismo protocolo de las publicaciones anteriores, aunque con una leve diferencia presentada con respecto a los protocolos publicados anteriormente<sup>(5,6)</sup>, donde en forma posterior a la extubación, si bien se mantuvo el diferencial de presión alto ( $>13$  cm H<sub>2</sub>O), las presiones de IPAP llegaron hasta 22 cm H<sub>2</sub>O, en comparación a los 20 cm H<sub>2</sub>O informados en 2002<sup>(6)</sup>. Siguiendo este protocolo los investigadores obtuvieron un porcentaje de éxito de 82,4%.

El segundo protocolo existente en la literatura para pacientes con AME fue publicado muy recientemente por Al-Subu y colaboradores<sup>(15)</sup>. Se trata de un es-

**Tabla 2. Resultados.**

Artículo	Autores	N total/ Extubaciones	N Grupos	Criterios inclusión	Resultado (Éxito)
Spinal Muscular Atrophy Type 1* A Noninvasive Respiratory Management Approach.	Bach JR, Niranjan V, Weaver B.	11 pacientes/ 48 extubaciones	Grupo convencional = 20 Grupo protocolo = 28	AME tipo 1 con insuficiencia respiratoria. Debilidad muscular esquelética y bulbar grave. Ningún paciente tenía movimientos funcionales de las extremidades o la capacidad de ingerir algún alimento por vía oral. Todos intubados en falla respiratoria con requerimiento de oxígeno y manejo convencional en cuanto a hidratación y nutrición por sondas de alimentación, pero no en cuanto a cuidados respiratorios.	Grupo convencional = 2/20 (10%) Grupo protocolo = 23/28 (82%)
Spinal Muscular Atrophy Type 1: Management and Outcomes	Bach JR, Braid JS, Plosky D, Nevado J, Weaver B.	56 pacientes / 132 extubaciones	Grupo protocolo = 31 Grupo convencional plus a PIP + PEEP = 22. Grupo convencional = 47	Pacientes con AME tipo 1 que desarrollaron insuficiencia respiratoria antes de los dos años. Incapacidad de rodar o sentarse sin apoyo en cualquier momento.	Grupo de protocolo = 26/31 (85%) Grupo convencional plus a PIP + PEEP = 14/22 (67%) Grupo convencional = 3/47 (6%)
Long-Term Survival in Werding-Hoffmann Disease.	Bach JR, Sinquee D, Weaver D, Komaroff E.	92 pacientes / 194 extubaciones	Grupo protocolo = 74 Grupo convencional plus a PIP + PEEP = 58 Grupo convencional = 62	AME tipo 1 típica. Respiración paradójal. Capacidad vital (de llanto o volitiva) $<250$ ml. Uno o más episodios de insuficiencia respiratoria. Requiere apoyo respiratorio continuo antes de los 18 meses de edad. Pérdida de la capacidad de recibir cualquier nutrición por vía oral antes de los 24 meses de edad.	Grupo protocolo = 61/74 (82,4%) Grupo convencional plus a PIP + PEEP= 28/58 (48,3%) Grupo convencio- nal = 6/62 (9,7%)
Management of Critically Ill Patients with Spinal Muscular Atrophy Admitted with Acute Respiratory Failure.	Al-Subu A, Adams C, Dykstra S, y Cols.	68 pacientes / 68 extubaciones	Grupo protocolo = 68	Pacientes AME tipos I o II en insuficiencia respiratoria aguda que ingresaron en la UCIP y fueron intubados.	Grupo protocolo = 62/68 (91,2%)

**Tabla 3.** Comparación de protocolos de extubación.

Bach y colaboradores, 2000	Bach y colaboradores, 2002	Bach y colaboradores, 2007	Al-Subu y colaboradores, 2023
<p><b>Preextubación</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. La administración de oxígeno se limita al 95% SaO<sub>2</sub>.</li> <li>2. Insuflación-exsuflación mecánica utilizada a través del tubo a 25 a 40 cm de H<sub>2</sub>O a 25 a 40 cm H<sub>2</sub>O, hasta cada 10 minutos, según sea necesario, para revertir la desaturación de oxihemoglobina debido a la acumulación de moco en las vías respiratorias y cuando hay evidencia auscultatoria de acumulación de secreción. Los impulsos abdominales se aplican durante la exsuflación. El tubo y las vías respiratorias superiores se succionan después de usar ayudas espiratorias, según sea necesario.</li> <li>3. Ayudas espiratorias utilizadas cuando se produce la desaturación.</li> <li>4. El destete del ventilador intentó sin permitir la hipercapnia.</li> <li>5. Se intentó la extubación independientemente de si el paciente es o no un respirador destetado al cumplir con las siguientes condiciones: Afebril sin necesidad de O<sub>2</sub> suplementario para mantener SaO<sub>2</sub> &gt;94 %. Anomalías en radiografía de tórax normalizadas. Cualquier depresor respiratorio descontinuado. Aspiración de secreciones solo se requiere una o dos veces cada 8 horas. Coryza disminuyó lo suficiente como para que la succión nasal se requiera una vez cada 6 horas (importante para facilitar uso de interfaz nasal/máscara para la ventilación nasal posterior a la extubación).</li> </ol> <p><b>Posextubación</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>6. Extubación a ventilación nasal continua y no oxígeno suplementario.</li> <li>7. Retroalimentación de oximetría utilizada para guiar el uso de ayudas espiratorias, drenaje postural y fisioterapia respiratoria para revertir cualquier desaturación debido a la acumulación de moco en las vías respiratorias.</li> <li>8. Con dificultades nasales de retención de CO<sub>2</sub> o de sincronización del ventilador se eliminaron las fugas de la interfaz, se aumentó el soporte de presión y la tasa de ventilación, o el paciente cambió de BiPAP-ST a usar un ventilador con ciclo de volumen. La desaturación persistente de oxihemoglobina a pesar de la eucapnia y el uso agresivo de ayudas espiratorias indicaron dificultad respiratoria inminente y la necesidad de volver a intubar.</li> <li>9. Después de la reintubación, el protocolo se utilizó para un segundo ensayo de extubación a la ventilación nasal, o después de una extubación exitosa, se suspendieron los broncodilatadores y la fisioterapia respiratoria y el paciente se destetó a la ventilación nasal nocturna.</li> <li>10. El alta en casa después del SaO<sub>2</sub> se mantuvo dentro de los límites normales durante dos días y cuando se necesitaba tos asistida cuatro veces al día.</li> </ol>	<p><b>Preextubación</b></p> <p>Compromiso de parénquima pulmonar superado.</p> <p>Normalizar saturación con FiO<sub>2</sub> 0,21</p> <p>Utilización de IEM (± 35/40) a través de TOT.</p> <p>Extubación a SVN (diferencial de presión &gt;13 cm H<sub>2</sub>O)</p> <p>FiO<sub>2</sub> 0,21.</p> <p><b>Grupos de extubación</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Convencional</b> PIP + PEEP no se usó inmediatamente después de la extubación.</li> <li>2. <b>Convencional plus</b> PIP + PEEP Uso de oxígeno suplementario. - Bajo span de PIP+PEEP posterior a la extubación.</li> <li>3. <b>Protocolo</b> SpO<sub>2</sub> normal (&gt;94%) en aire ambiente. IEM se utilizó a presiones de 35 a 40 cm H<sub>2</sub>O a -35 a -40 cm H<sub>2</sub>O a través del tubo endotraqueal antes y a través de la interfaz oronasal después de la extubación. Se evitó el destete del ventilador a expensas de la hipercapnia. La extubación se realizó independientemente del grado de dependencia del ventilador a PIP + PEEP de rango alto (&gt;13 cm H<sub>2</sub>O), con interfaz nasal. Sin oxígeno suplementario continuo posterior a la extubación para evitar la depresión del impulso ventilatorio y facilitar la retroalimentación de la oximetría.</li> </ol>	<p><b>Preextubación</b></p> <p>Compromiso de parénquima pulmonar superado.</p> <p>Normalizar saturación con FiO<sub>2</sub> 0,21%</p> <p>Utilización de IEM (± 35/40) a través de TOT.</p> <p>Extubación a SVN (diferencial de presión &gt;13 cm H<sub>2</sub>O)</p> <p>FiO<sub>2</sub> 0,21.</p> <p><b>Grupos de extubación</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Convencional</b> Se utilizó oxígeno suplementario o CPAP después de la extubación</li> <li>2. <b>Convencional plus</b> Se usó PAP binivel posextubación.</li> <li>3. <b>Protocolo</b> SpO<sub>2</sub> normal (&gt;94%) en aire ambiente. Se usó IEM a presiones de 35 a 40 cm H<sub>2</sub>O a -35 a -40 cm H<sub>2</sub>O a través del tubo endotraqueal antes y a través de la interfaz oronasal después de la extubación. No se destetó del ventilador y se intentó a expensas de la hipercapnia. Se realizó la extubación independientemente del grado de dependencia del ventilador, con PAP binivel de rango alto (&gt;13 cm H<sub>2</sub>O), con interfaz nasal. Sin oxígeno suplementario posterior a la extubación.</li> </ol>	<p><b>Preextubación</b></p> <p>No requerimos que el niño esté en el aire ambiente.</p> <p>Respirando espontáneamente antes de la extubación.</p> <p>Limpieza agresiva y programada de las vías respiratorias en lugar de tratamientos “solo según sea necesario”.</p> <p>Paciente tolere una PEEP de 5 cm H<sub>2</sub>O, que la frecuencia del ventilador sea igual a la frecuencia de VNI del hogar del paciente, que el paciente tolere suficiente presión de soporte para compensar la resistencia de los tubos endotraqueales de menor tamaño que suministren volúmenes corrientes fisiológicos.</p> <p>Paciente tolere una FIO<sub>2</sub> 0,4 para lograr una SpO<sub>2</sub> &gt;90 -92%.</p> <p>Afebril.</p> <p>Tener menos de una cantidad moderada de secreciones delgadas, claras a blancas.</p> <p>Ser tolerante a los tratamientos de limpieza de las vías respiratorias cada 4 horas.</p> <p>IEM como IPV se realizan inmediatamente antes y después de la extubación; todos los pacientes son extubados a VNI y la frecuencia de limpieza de las vías respiratorias se cambia cada 2 horas inicialmente y luego se espacia según la tolerancia del niño y según su puntaje de protocolo.</p> <p>Tratar de usar la interfaz de VNI que usa el paciente en el hogar del niño (nasal o de cara completa) y la máquina para hacerlo sentir más cómodo. Si un niño que usa la interfaz VNI nasal tiene una fuga significativa de aire por la boca, se puede usar una correa para la barbilla.</p> <p><b>Posextubación</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Extubar a ventilación nasal continua y sin O<sub>2</sub> suplementario a BiPAP con configuraciones IPAP 14-20 (15) y EPAP 3-6 (5) utilizando el modo (S/T) con una frecuencia de respaldo para igualar la frecuencia respiratoria del paciente.</li> <li>2. Si la saturación de oxígeno cae a &lt;93% de forma aguda, realizar IEM y evalúe si el paciente necesita un tratamiento adicional. La máquina para la tos se puede utilizar con la frecuencia necesaria para eliminar las secreciones de las vías respiratorias inferiores. Si en el aire ambiente la SpO<sub>2</sub> permanece ≤93%, aplique un dispositivo de asistencia respiratoria (VNI o ventilador). Si la SpO<sub>2</sub> sigue siendo ≤92%, aplique oxígeno suplementario al dispositivo de asistencia respiratoria y vuelva a evaluar la frecuencia de la terapia. Si el paciente requiere oxígeno suplementario, se debe agregar oxígeno a la máquina para la tos.</li> <li>3. Siga el régimen de terapia normal de acuerdo con las pautas de puntuación y frecuencia de clasificación. El objetivo es usar VNI (BiPAP) por máscara nasal solo mientras duerme.</li> </ol>

tudio retrospectivo que analiza en un período de 15 años los datos de 137 pacientes con AME tipos 1 y 2 ingresados a un solo centro con insuficiencia respiratoria y que fueron tratados con ventilación mecánica no invasiva y protocolos intensificados de IEM. Los autores refieren que alrededor del 50% de los ingresos requirieron intubación endotraqueal. Para el proceso de extubación utilizaron un protocolo que consideró como estándar de cuidado para la preparación de la extubación los siguientes pasos: tolerar un PEEP de 5 cm H<sub>2</sub>O; que tuviese una frecuencia respiratoria del ventilador igual a la frecuencia de VNI utilizada previamente en el hogar; que el paciente tolerase una presión de soporte suficiente para compensar la resistencia de los tubos endotraqueales de menor tamaño, que se suministran volúmenes corrientes fisiológicos y que el paciente tolerara una FiO<sub>2</sub> ≤0,4 para lograr una SpO<sub>2</sub> >90%-92%. Todos los pacientes fueron extubados a VNI entregada con el ventilador y la interfaz (nasal o facial completa) que utilizaban en el hogar en modo S/T con presiones de IPAP de 14-20 cm H<sub>2</sub>O y EPAP de 3-6 cm H<sub>2</sub>O. Los ciclos de IEM se realizaron cada dos horas inicialmente y luego se distanciaba según tolerancia. La IEM se realizó a través de una máscara facial a una presión de insuflación de 30 a 40 cm H<sub>2</sub>O y una presión de exsufación de -30 a -40 cm H<sub>2</sub>O, con un mínimo de cuatro series de cinco respiraciones o hasta que se eliminaron las secreciones cada vez que se usó. De los 68 pacientes que requirieron de intubación endotraqueal, 61 fueron extubados satisfactoriamente, con un porcentaje de éxito de 91,1% en el primer intento. Los criterios de inclusión y los resultados se presentan en la tabla 2 y los protocolos se detallan en la tabla 3.

## Discusión

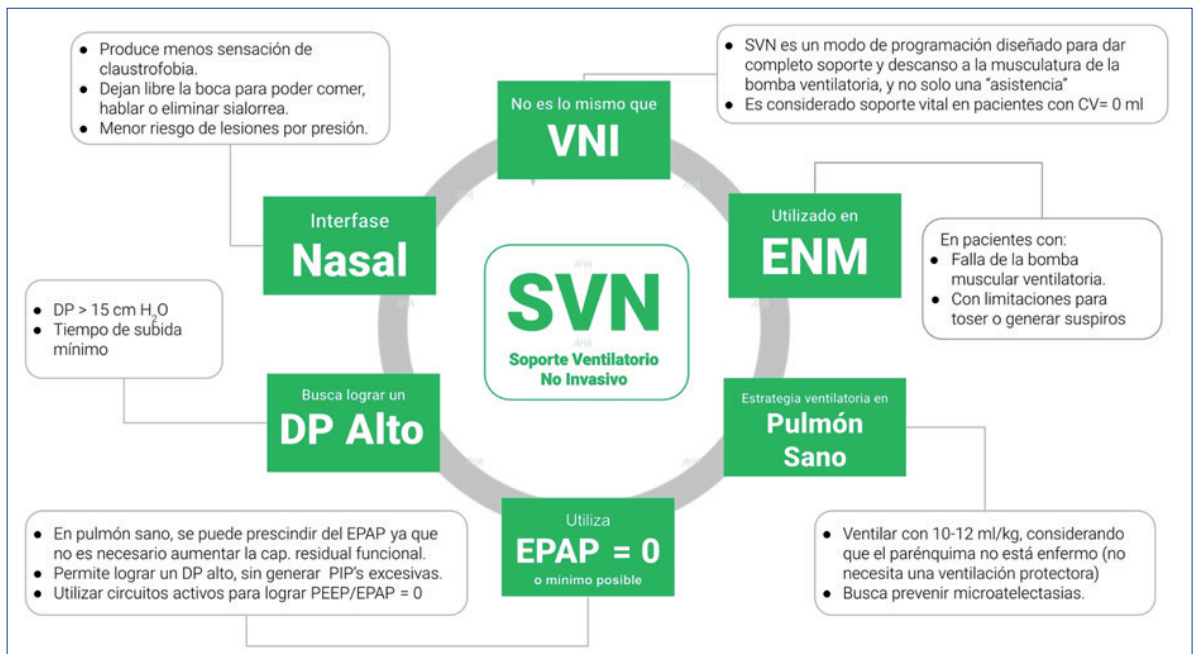
Los niños con AME 1 que tienden a desarrollar insuficiencia respiratoria aguda (IRA) generalmente antes de los 12 meses de vida, son intubados y solo 6% de las extubaciones convencionales son exitosas<sup>(6,16-18)</sup>. Existen ciertas estrategias que pueden llevar a evitar la intubación endotraqueal cuando existe IRA en este tipo de pacientes. En el año 2014, Chen y colaboradores<sup>(19)</sup> presentaron un estudio prospectivo con el objetivo de evaluar la eficacia y las complicaciones de la VNI combinada con asistencia mecánica de la tos en niños con enfermedad neuromuscular (ENM) que presentaron IRA. Las presiones utilizadas tanto en la VNI como en la IEM fueron en aumento hasta acercarse a los valores usados por Bach y colaboradores<sup>(5-7)</sup>. Se describió un 75% de éxito para evitar la intubación, concluyendo los autores que la combinación de VNI más IEM es un enfoque seguro y eficaz para mejo-

rar rápidamente los índices fisiológicos y disminuir la necesidad de intubación en niños con enfermedad neuromuscular e IRA y ofrecer una buena alternativa para quienes se niegan a la intubación<sup>(19)</sup>. En años posteriores los mismos investigadores confirmaron estos resultados, resaltando la importancia del manejo precoz con esta estrategia para evitar la intubación<sup>(20,21)</sup>.

Los protocolos de extubación convencionales en UCIP, de pacientes sin ENM, tienen una baja tasa de fracaso, lo que lleva infrecuentemente a reintubaciones y al requerimiento de traqueostomía. Estos protocolos incluyen pruebas de ventilación espontánea (PVE), y, en algunas situaciones, utilización de ventilación mecánica no invasiva u oxigenoterapia con cánula nasal de alto flujo como escalón de bajada<sup>(22)</sup>. En ENM y específicamente en pacientes AME los protocolos de extubación son menos conocidos por la escasa literatura existente, lo que lleva al fracaso de la extubación y en consecuencia, luego de uno o más intentos fallidos, se opta por la traqueostomía para ser transferidos a ventilación mecánica prolongada<sup>(6,17,18,23-27)</sup>. En la mayoría de los pacientes con AME tipo 1, luego de ser traqueostomizados, pierden la capacidad de respiración autónoma fuera del ventilador de forma inmediata y definitiva, y se vuelven totalmente dependientes de ventilación mecánica por traqueostomía continua (VMTC). Los pacientes AME 1 que son traqueostomizados antes de desarrollar el habla, no podrán adquirir nunca la habilidad para poder hablar<sup>(6,7)</sup>; además, no debe olvidarse el riesgo latente de complicaciones y accidentes de cánula que están presentes en los pacientes con vía aérea artificial y dependencia completa de VMTC.

Otra condición relevante que se suma a la debilidad de los músculos ventilatorios, al momento del destete de la ventilación mecánica invasiva (VMI) y agrega complejidad al proceso de extubación, es el compromiso de los MBI que resulta en un trastorno de la deglución y mala gestión de la saliva<sup>(28)</sup>. Esta condición podría requerir de vía de alimentación especial, de preferencia gastrostomía, pero no necesariamente de traqueostomía.

En Latinoamérica, en el año 2020, en relación con la extubación de pacientes AME 1, Canzobre y colaboradores<sup>(29)</sup> reportaron el caso de un paciente de 5 meses utilizando un protocolo de destete de la VMI, para su posterior extubación. El estudio cita el protocolo realizado por Bach y colaboradores<sup>(5-7)</sup> con la utilización de IEM, normalizando la SpO<sub>2</sub> previo a la extubación a VNI. Los autores, además, describen la utilización de prueba de ventilación espontánea (PVE) previo a la extubación y posextubación, la utilización de VNI con presiones diferenciales bajas, presiones de fin de espiración altas y utilización de interfaz facial



**Figura 1.** Soporte Ventilatorio No Invasivo (SVNI).

completa. El resultado final no fue favorable, ya que pese a lograr la extubación, algunos días después el paciente requirió reintubación. Posteriormente, hubo una segunda extubación fallida, por lo cual se decidió traqueostomizar al paciente<sup>(29)</sup>.

Cabe destacar que el protocolo original utilizado por Bach y colaboradores<sup>(5-7)</sup> no considera la utilización de PVE, ni de VNI con diferenciales de presión bajos, ni el uso de interfaz facial completo. La prueba de ventilación espontánea es una práctica ampliamente utilizada y validada dentro de las unidades de pacientes críticos adultos como un estándar de evaluación de la capacidad para ventilar autónomamente y que se realiza previo al destete de la VMI y la extubación. Su utilización en el contexto pediátrico con los mismos objetivos es también una práctica frecuente en las UCIP. La aplicación de esta prueba en pacientes con ENM, especialmente en pacientes AME tipo 1 intubados, es una práctica muy cuestionable. Los pacientes con AME tipo 1 presentan una debilidad muscular muy marcada, con respiración paradójica, capacidades vitales muy reducidas y fallo ventilatorio precoz antes de los 6 meses de vida. El incurrir en pruebas de ventilación espontánea previo a la extubación de un paciente con una condición basal tan disminuida es una práctica que no debería realizarse, ya que implica necesariamente fatigar la bomba muscular ventilatoria previo a un proceso crítico como lo es la extubación. El paradigma clásico que se utiliza en las unidades de paciente crítico es el de destetar de

la ventilación mecánica para luego extubar, proceso que debería cuestionarse en el contexto de pacientes con ENM, los cuales posiblemente y dependiendo de la severidad de su patología y condición, no puedan destetarse del soporte mecánico de la bomba y requieran de SVN continuo para tener éxito en la extubación. Este hecho cobra la máxima relevancia en los niños con AME tipo 1.

Eventualmente, como lo detalla el protocolo del año 2000<sup>(5)</sup>, de utilizarse equipos de ventilación para la entrega de presión en dos niveles, la EPAP utilizada fue la mínima posible para asegurar el flujo bias necesario en estos equipamientos, pero no se utilizó el EPAP como una estrategia para lograr el reclutamiento de la capacidad residual funcional frente a una estabilidad alveolar disminuida, como suele hacerse en las enfermedades del parénquima pulmonar, ya que esto no es necesario en pacientes con pulmón sano, donde al haber debilidad de los músculos respiratorios este objetivo es subsanado con el apropiado reclutamiento por un volumen corriente que normalice la hipoventilación. Además de que la presión al final de la espiración puede vincularse a consecuencias hemodinámicas deletéreas y aumentar las fugas no intencionales<sup>(26)</sup>.

Si bien el protocolo original de Bach y colaboradores utiliza presión al final de la espiración, esta estrategia se fue optimizando a través de los años con la utilización de ventiladores no invasivos y circuitos de exhalación activa e interfases nasales no ventila-

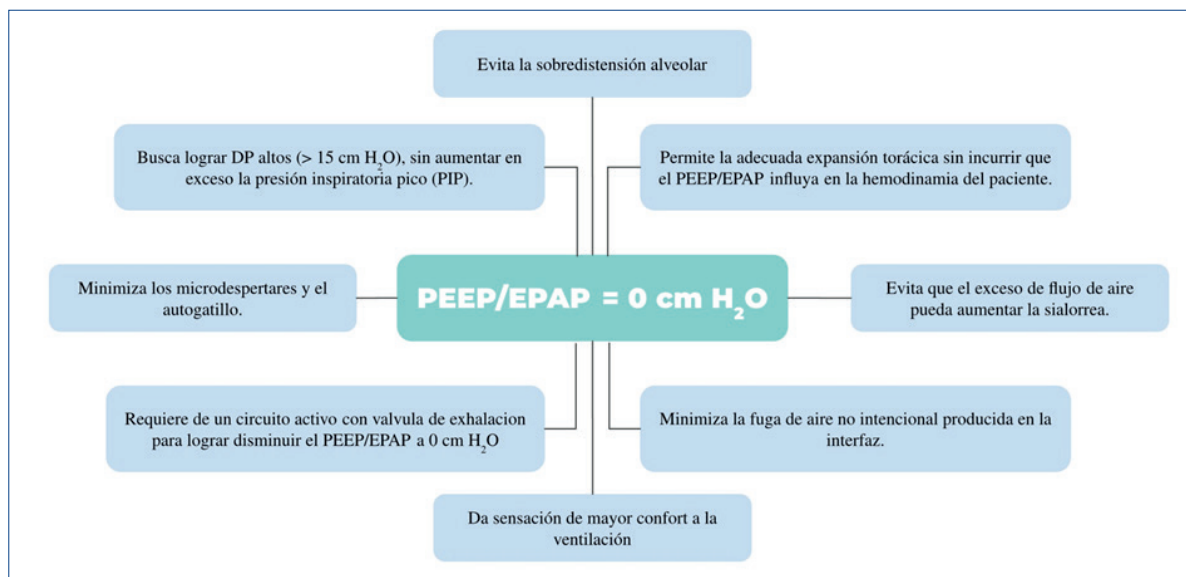


Figura 2. SVN con PEEP/EPAP= 0 cm H<sub>2</sub>O.

PRE-EXTUBACIÓN		POST-EXTUBACIÓN		
<ul style="list-style-type: none"> <li>&gt; Afebril y recuento de leucocitos normal</li> <li>&gt; Paciente alerta, sin sedación.</li> <li>&gt; SpO<sub>2</sub> &gt;95% a FIO<sub>2</sub> ambiental durante al menos 12 hrs. Si existen desaturaciones, normalizar usando AMT.</li> <li>&gt; EtCO<sub>2</sub> o PtCO<sub>2</sub> &lt; 45 mmHg.</li> <li>&gt; Resolución de anomalías radiológicas</li> <li>&gt; Rangos normales de frecuencia respiratoria según edad.</li> <li>&gt; Remover sonda nasogástrica (si está presente).</li> </ul>	E X T U B A C I Ó N	<b>Soporte Ventilatorio No Invasivo</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Modo:</b> PC/AC</li> <li>• <b>Diferencial de presión:</b> alto (<i>high span</i>) &gt; 15 cm H<sub>2</sub>O.</li> <li>• <b>EPAP:</b> Utilizar 0 cm H<sub>2</sub>O, con circuito monorama y válvula exhalatoria activa.</li> <li>• <b>Volumen Tidal:</b> Buscar movilizar 10-12 ml/kg.</li> <li>• <b>Interfaz:</b> Preferir interfaz nasal con puertos de fuga ocluidos.</li> <li>• <b>Frecuencia respiratoria:</b> Utilizar FR de respaldo acorde a la edad.</li> <li>• <b>Tiempo de subida:</b> Mínimo posible.</li> </ul>	<b>Asistencia Mecánica de la Tos</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Modo:</b> Automático (<i>CoughTrack</i>).</li> <li>• <b>Presión I/E:</b> Utilizar presiones desde +50/-50 cm H<sub>2</sub>O, buscando los mejores FE-IEM.</li> <li>• <b>Tiempo I/E:</b> Utilizar en espejo, acorde a la FR normal del paciente.</li> <li>• <b>Interfaz:</b> Nasobucal con borde inflable.</li> <li>• <b>Ciclos I/E:</b> Realizar 5 ½ ciclos (finalizar en insuflación), luego aspirar secreciones y regresar a SVN para dar descanso y evitar hiperventilación. Realizar hasta normalizar SpO<sub>2</sub> &gt;95% sin O<sub>2</sub> adicional.</li> <li>• <b>Frecuencia:</b> Siempre que sea necesario, ante SpO<sub>2</sub> &lt;95% a FIO<sub>2</sub> ambiental.</li> <li>• <b>Posicionamiento:</b> Decúbito lateral.</li> </ul>	<b>Sialorrea</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Fármaco:</b> Atropina oftálmica al 1%.</li> <li>• <b>Dosis:</b> 1 o 2 gotas c/12 hrs dependiendo el peso del paciente.</li> <li>• <b>Vía de administración:</b> Sublingual.</li> <li>• <b>Frecuencia:</b> Según evolución del paciente; c/12 hrs.</li> <li>• <b>Posicionamiento:</b> Decúbito lateral, así la sialorrea puede fluir por gravedad y evitar aspiraciones que causen SpO<sub>2</sub> &lt;95%.</li> </ul>

Figura 3. Propuesta de Extubación para Atrofia Muscular Espinal y otras Enfermedades Neuromusculares.

das que permiten ventilar con PEEP/EPAP = 0. Lo que también facilita, ante la presencia de sialorrea, que esta pueda fluir por gravedad<sup>(26)</sup>.

Los resultados reportados por Al-Subu y colaboradores<sup>(15)</sup> refuerzan la propuesta sustentada por Bach y colaboradores<sup>(5-7)</sup>, más de 20 años antes, donde el eje principal para extubar un paciente con enfermedad neuromuscular es la estabilidad clínica del paciente, con mejoría de la insuficiencia respiratoria aguda previo a la extubación y la utilización de IEM con presiones adecuadas (de al menos +40/-40 cm H<sub>2</sub>O) para despejar las vías aéreas antes y después del retiro del

tubo endotraqueal, más la utilización del SVN inmediatamente en forma posterior a la extubación. Hay ciertos aspectos en los que difieren ambos protocolos, como es el uso de PEEP/EPAP de 5 cm H<sub>2</sub>O o FIO<sub>2</sub> > 0,21 para extubar, pero que demuestran una alta tasa de éxito y lograron evitar múltiples procesos de extubación fallidos que finalmente terminarán en traqueostomías totalmente evitables.

En los equipos tratantes de las UCIP es frecuente la preocupación en torno a algunos aspectos que son parte de los protocolos de destete específico para AME y otras ENM propuestos por Bach y colaboradores.



En las enfermedades pulmonares u otras condiciones con compromiso parenquimatoso del pulmón, las presiones de empuje programadas para la ventilación mecánica invasiva y también no invasiva están asociadas a los conceptos de ventilación protectora, con volúmenes corrientes (Vt) objetivos bajos. Pero, debe tenerse en cuenta que en el caso de las ENM y otras condiciones afines, el problema es la insuficiencia de los músculos de la bomba ventilatoria y a raíz de esto se compromete el parénquima pulmonar por atelectasias y neumonías secundarias al fallo ventilatorio y túsígeno. En este sentido la utilización de SVN (Figura 1) considerando presiones inspiratorias pico (PIP) más altas, diferencial de presión (PIP-EPAP/PEEP) >15 cm H<sub>2</sub>O, con PEEP/EPAP = 0, frecuencias respiratorias de respaldo normales según la edad, tiempo de subida mínimo e interfaz nasal, no causan injuria alguna, sino que logran el apropiado reclutamiento de todos los volúmenes y capacidades pulmonares. Es importante destacar que luego de la utilización por años de esta programación “intensificada” para lograr Vt habitualmente al doble de lo planificado como objetivo en la ventilación protectora convencional, los reportes de neumotórax u otras lesiones secundarias a volumen trauma son muy infrecuentes<sup>(26,30)</sup>.

El uso de PEEP/EPAP = 0, como estrategia complementaria, tiende a ser resistido y a veces desconocido por el eventual “desreclutamiento alveolar” que podría ocurrir en forma secundaria. El pulmón sano de un paciente con ENM, bien ventilado usando SVN con diferenciales de presión apropiados, no debería producir desreclutamiento y microatelectasias, que de presentarse pueden ser eficazmente revertidas con técnicas de reclutamiento de volumen (RVP) pasivo con bolsa de resucitación manual y válvula unidireccional, que siempre deben ser utilizadas en pacientes con ENM. El fundamento principal para la entrega de PEEP/EPAP = 0 es lograr adecuados diferenciales de presión, sin necesariamente aumentar excesivamente las PIP, permitiendo la completa expansión torácica, sin incurrir en presiones mantenidas excesivamente altas que puedan influir en la hemodinamia del paciente<sup>(26)</sup>; disminución de flujos excesivos de aire que puedan aumentar la sialorrea, presente habitualmente en estos pacientes; minimizar la fuga de aire no intencional a través de las interfases de ventilación; minimizar la presurización secundaria insuficiente; microdespertares (arousal) y el autogatillo (Figura 2).

En relación con la IEM una preocupación habitual por parte de los clínicos es la utilización de presiones > 40 cm H<sub>2</sub>O, pero cabe consignar que las presiones pulmonares que se generan durante la tos normal están dentro de los 407 cm H<sub>2</sub>O<sup>(31)</sup>, por lo que generar

presiones > 40 cm H<sub>2</sub>O han demostrado durante más de 60 años, desde que se implementó IEM, ser seguras y no generar riesgos potenciales de daño pulmonar<sup>(26,32-34)</sup>. Las presiones de insuflación-exsuflación adecuadas suelen mejorar los flujos necesarios para movilizar las secreciones sin lesionar la vía aérea y el parénquima pulmonar, incluso en lactantes muy pequeños. La utilización de presiones subóptimas < 40 cm H<sub>2</sub>O podría incurrir en la ineffectividad de la terapia sin movilizar las secreciones en las vías aéreas distales, desreclutamiento pulmonar, menor adaptación del paciente-máquina y aumento de la fatiga muscular respiratoria<sup>(30,35-38)</sup>. Finalmente, para apoyar la utilización de las presiones antes mencionadas hay que recordar que 40 cm H<sub>2</sub>O es el umbral de apertura alveolar eficiente en alveolos colapsados<sup>(39-41)</sup>, por lo cual la utilización de esta presión debería establecerse sobre todo en los pacientes con ENM que están en riesgo de generar microatelectasias o que francamente ya tienen zonas comprometidas con pérdida de volumen y cierre alveolar secundario, como habitualmente sucede en los niños con AME tipo 1 y otras ENM, debido a la debilidad muscular y la imposibilidad de generar suspiros<sup>(37)</sup>.

Es interesante cómo en las series de seguimiento prolongado de pacientes con AME tipo 1, con progresión a capacidad vital (CV) no medible y requerimiento de SVN continuo, Bach y colaboradores han observado que los flujos exsuflados por IEM (FE-IEM), que son un valor entregado por algunos equipos de IEM y que indican la efectividad de la terapia, aumentan durante los años. Es esta observación la que permite a los pacientes evitar la traqueostomía<sup>(26,42)</sup>. Por otro lado, si bien es cierto que los equipos de IEM pueden hacer reclutamiento pasivo de volúmenes pulmonares, esto es virtualmente imposible con presiones inspiratorias < de 40 cm H<sub>2</sub>O<sup>(26,30,37,42)</sup>.

Se hace importante precisar, respecto a los protocolos de Bach y colaboradores<sup>(5-7)</sup>, que las recomendaciones hechas con anterioridad por nuestro grupo, para la utilización de presiones de IEM ≥50-60 cm H<sub>2</sub>O, mayores a las señaladas en los artículos que forman parte de esta revisión, se fundamentan en la práctica clínica y períodos prolongados de observación del mismo autor<sup>(26,42)</sup> para optimizar los resultados clínicos, considerando la apropiada expansión del tórax, movilización de secreciones, retorno a la línea de SpO<sub>2</sub> sin aporte de oxígeno suplementario, como también la mejoría de los FE-IEM, logrando finalmente evitar la intubación y permitir la extubación. Es así como los únicos pacientes que se ven beneficiados con presiones <50-60 cm H<sub>2</sub>O son aquellas ENM con compromiso de la primera motoneurona, inestabilidad de la laringe y

una eventual obstrucción de la vía aérea superior durante el ciclo de atención, en quienes se puede lograr mayores FE-IEM con menores presiones, utilizando interfases no invasivas. En todos los demás pacientes con ENM, los FE-IEM son mayores cuando las presiones programadas son  $\geq 50$ -60 cm H<sub>2</sub>O, e incluso aún más cuando las interfases son invasivas<sup>(27,42)</sup>. Recientemente, la información obtenida a través del análisis de las curvas de flujo y presión<sup>(30)</sup>, entregadas por los equipos de IEM, permiten observar que no sólo se logra optimizar los FE-IEM, sino que también se logra que el RVP pasivo sea mayor en los pacientes que no pueden cerrar voluntariamente su glotis, como Bach y colaboradores han observado desde 1957, sin efectos adversos<sup>(42)</sup>.

Una vez revisados los puntos clave en torno a los protocolos de extubación presentes en la literatura, hay que destacar la efectividad demostrada por la aplicación combinada de SVN e IEM, los que pueden lograr manejar los cuadros de IRA en pacientes con enfermedad neuromuscular y evitar la intubación endotraqueal. Del mismo modo, si finalmente el paciente debió ser intubado, la combinación de IEM y SVN ha demostrado ser la estrategia más adecuada para poder extubar a este tipo de paciente evitando los riesgos que una traqueostomía implica (Figura 3).

Los protocolos de extubación de pacientes con atrofia muscular espinal, en especial las variantes más agresivas y de presentación temprana, como es AME Tipo 1, y que hayan sido publicados con resultados exitosos, son limitados. Sin embargo, a lo largo de los años se han consolidado aquellos que utilizan el SVN e IEM, incluyendo las presiones de empuje apropiadas para normalizar la ventilación y la SpO<sub>2</sub>, utilizando PEEP/EPAP igual a 0 con sistemas de exhalación activa o EPAP mínimo con generadores de flujo y PAP bi-nivelado, sumado a la asistencia mecánica intensificada de la tos antes e inmediatamente después de la extubación. Utilizando estas terapias no invasivas los pacientes también pueden ser tratados exitosamente en las agudizaciones respiratorias evitando la intubación endotraqueal.

## Glosario

AME: atrofia muscular espinal.  
 MBI: músculos bulbares inervados.  
 CVL: capacidad vital al llanto.  
 IEM: insuflación-exsuflación mecánica.  
 SVN: soporte ventilatorio no invasivo.  
 IPAP: presión positiva inspiratoria en la vía aérea.  
 EPAP: presión positiva espiratoria en la vía aérea.  
 PEEP: presión positiva de final de espiración.  
 VNI: ventilación no invasiva.

FIO<sub>2</sub>: fracción inspirada de oxígeno.  
 SpO<sub>2</sub>: saturación periférica de oxígeno.  
 S/T: spontaneous/timed.  
 IRA: insuficiencia respiratoria aguda.  
 ENM: enfermedad neuromuscular.  
 UCIP: unidad de cuidado intensivo pediátrico.  
 PVE: prueba de ventilación espontánea.  
 VMTC: ventilación mecánica por traqueostomía continua.  
 VMI: ventilación mecánica invasiva.  
 Vt: volumen tidal.  
 PIP: presión inspiratoria pico.  
 RVP: reclutamiento de volumen pulmonar.  
 CV: capacidad vital.  
 FE-IEM: flujos exsufitados con insuflación-exsufitación mecánica.  
 PAP: presión positiva en la vía aérea.

## Referencias bibliográficas

- Kolb S, Kissel J. Spinal muscular atrophy: a timely review. *Arch Neurol* 2011; 68(8):979-84. doi: 10.1001/archneurol.2011.74.
- Sugarman E, Nagan N, Zhu H, Akmaev V, Zhou Z, Rohlf E, et al. Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72,400 specimens. *Eur J Hum Genet* 2012; 20(1):27-32. doi: 10.1038/ejhg.2011.134.
- Kariyawasam D, Carey K, Jones K, Farrar M. New and developing therapies in spinal muscular atrophy. *Paediatr Respir Rev* 2018; 28:3-10. doi: 10.1016/j.prrv.2018.03.003.
- Menard J, Seferian A, Fleurence E, Barzic A, Binoche A, Labouret G, et al. Respiratory management of spinal muscular atrophy type 1 patients treated with Nusinersen. *Pediatr Pulmonol* 2022; 57(6):1505-12. doi: 10.1002/ppul.25899.
- Bach J, Niranjana V, Weaver B. Spinal muscular atrophy type 1: a noninvasive respiratory management approach. *Chest* 2000; 117(4):1100-5. doi: 10.1378/chest.117.4.1100.
- Bach J, Baird J, Plosky D, Navado J, Weaver B. Spinal muscular atrophy type 1: management and outcomes. *Pediatr Pulmonol* 2002; 34(1):16-22. doi: 10.1002/ppul.10110.
- Bach J, Saltstein K, Sinquee D, Weaver B, Komaroff E. Long-term survival in Werdnig-Hoffmann disease. *Am J Phys Med Rehabil* 2007; 86(5):339-45 quiz 346-8, 379. doi: 10.1097/PHM.0b013e31804a8505.
- Farrar M, Kiernan M. The Genetics of Spinal Muscular Atrophy: Progress and Challenges. *Neurotherapeutics* 2015; 12(2):290-302. doi: 10.1007/s13311-014-0314-x.
- Kolb S, Coffey C, Yankey J, Krossschell K, Arnold W, Rutkove S, et al. Natural history of infantile-onset spinal muscular atrophy. *Ann Neurol* 2017; 82(6):883-91. doi: 10.1002/ana.25101.
- Cao Y, Cheng M, Qu Y, Bai J, Peng X, Ge X, et al. Factors associated with delayed diagnosis of spinal muscular atrophy in China and changes in diagnostic delay. *Neuromuscul Disord* 2021; 31(6):519-27. doi: 10.1016/j.nmd.2021.03.002.
- Hopkins M, Dugoff L, Kuller J. Spinal muscular atrophy: inheritance, screening, and counseling for the obstetric provider. *Obstet Gynecol Surv* 2021; 76(3):166-9. doi: 10.1097/OGX.0000000000000870.

12. Feldkötter M, Schwarzer V, Wirth R, Wienker T, Wirth B. Quantitative analyses of SMN1 and SMN2 based on real-time lightCycler PCR: fast and highly reliable carrier testing and prediction of severity of spinal muscular atrophy. *Am J Hum Genet* 2002; 70(2):358-68. doi: 10.1086/338627.
13. Bach J, Tuccio M, Khan U, Saporito L. Vital capacity in spinal muscular atrophy. *Am J Phys Med Rehabil* 2012; 91(6):487-93. doi: 10.1097/PHM.0b013e31824fa5dd.
14. Chen T, Hsu J. Noninvasive ventilation and mechanical insufflator-exsufflator for acute respiratory failure in children with neuromuscular disorders. *Front Pediatr* 2020; 8:593282. doi: 10.3389/fped.2020.593282.
15. Al-Subu A, Adams C, Dykstra S, Langkamp M, Yngsdal-Krenz R, Al Subu R, et al. Management of critically ill patients with spinal muscular atrophy admitted with acute respiratory failure. *Respir Care* 2023; 68(2):247-54. doi: 10.4187/respcare.10353.
16. Schroth M. Special considerations in the respiratory management of spinal muscular atrophy. *Pediatrics* 2009; 123(Suppl 4):S245-9. doi: 10.1542/peds.2008-2952K.
17. Bach J, Bravo Quiroga L. Soporte respiratorio muscular para evitar el fallo respiratorio y la traqueotomía: ventilación no invasiva y técnicas de tos asistida. *Rev Am Med Respir* 2013; 13(2):71-83.
18. Bach J. The use of mechanical ventilation is appropriate in children with genetically proven spinal muscular atrophy type 1: the motion for. *Paediatr Respir Rev* 2008; 9(1):45-50. doi: 10.1016/j.prrv.2007.11.003.
19. Chen T, Hsu J, Wu J, Dai Z, Chen I, Liang W, et al. Combined noninvasive ventilation and mechanical in-exsufflator in the treatment of pediatric acute neuromuscular respiratory failure. *Pediatr Pulmonol* 2014; 49(6):589-96. doi: 10.1002/ppul.22827.
20. Chen T, Liang W, Chen I, Liu Y, Hsu J, Jong Y. Combined noninvasive ventilation and mechanical insufflator-exsufflator for acute respiratory failure in patients with neuromuscular disease: effectiveness and outcome predictors. *Ther Adv Respir Dis* 2019; 13:1753466619875928. doi: 10.1177/1753466619875928.
21. Egbuta C, Evans F. Weaning from ventilation and extubation of children in critical care. *BJA Educ* 2022; 22(3):104-10. doi: 10.1016/j.bjae.2021.11.004.
22. Gonçalves M, Bach J, Ishikawa Y, Saporito L, Winck J; International Study Group on Continuous Noninvasive Ventilatory Support in Neuromuscular Disease (CNVSND). Continuous noninvasive ventilatory support outcomes for patients with neuromuscular disease: a multicenter data collaboration. *Pulmonology* 2021; 27(6):509-17. doi: 10.1016/j.pulmoe.2021.06.007.
23. Bach J. Noninvasive respiratory management of patients with neuromuscular disease. *Ann Rehabil Med* 2017; 41(4):519-38. doi: 10.5535/arm.2017.41.4.519.
24. Bach J, Gonçalves M. Compendium of interventions for the noninvasive management of ventilatory pump failure: for neuromuscular diseases, spinal cord injury, morbid obesity, and critical care neuromyopathies. New York: Universal Edition, 2023.
25. Bach J. POINT: Is noninvasive ventilation always the most appropriate manner of long-term ventilation for infants with spinal muscular atrophy Type 1? Yes, almost always. *Chest* 2017; 151(5):962-5. doi: 10.1016/j.chest.2016.11.043.
26. Fernández Carmona A, Peñas Maldonado L, Yuste Osorio E, Díaz Redondo A. Exploración y abordaje de disfagia secundaria a vía aérea artificial. *Med Intensiva* 2012; 36(6):423-33.
27. Canzobre M, Simonassi J. Implementación de un protocolo de destete de la ventilación mecánica en un niño con atrofia muscular espinal tipo 1: reporte de un caso. *AJRPT* 2020; 2(3):27-31. doi: 10.58172/ajrpt.v2i3.107.
28. Nilsestuen J. Supplement: Graphics Analysis During MIE and Implications for Improving Cough Effectiveness. *Respir Ther* 2021; 16(2):45-50.
29. Irwin R, Baumann M, Bolser D, Boulet L, Braman S, Brightling C, et al. Diagnosis and management of cough executive summary: ACCP evidence-based clinical practice guidelines. *Chest* 2006; 129(Suppl 1):1S-23S. doi: 10.1378/chest.129.1\_suppl.1S.
30. Bach J. Update and perspective on noninvasive respiratory muscle aids. Part 2: the expiratory aids. *Chest* 1994; 105(5):1538-44. doi: 10.1378/chest.105.5.1538.
31. Winck J, Gonçalves M, Lourenço C, Viana P, Almeida J, Bach J. Effects of mechanical insufflation-exsufflation on respiratory parameters for patients with chronic airway secretion encumbrance. *Chest* 2004; 126(3):774-80. doi: 10.1378/chest.126.3.774.
32. Suri P, Burns S, Bach J. Pneumothorax associated with mechanical insufflation-exsufflation and related factors. *Am J Phys Med Rehabil* 2008; 87(11):951-5. doi: 10.1097/PHM.0b013e31817c181e.
33. Fauroux B, Guillemot N, Aubertin G, Nathan N, Labit A, Clément A, et al. Physiologic benefits of mechanical insufflation-exsufflation in children with neuromuscular diseases. *Chest* 2008; 133(1):161-8. doi: 10.1378/chest.07-1615.
34. Chatwin M. How to use a mechanical insufflator-exsufflator "cough assist machine". *Breathe* 2008; 4(4):320-9.
35. Nilsestuen J, Troxell D. Lung volume recruitment: a novel method that maximizes the therapeutic impact from MI-E devices. *Respir Ther* 2020; 15(2):16-20.
36. Chatwin M, Wakeman R. Mechanical Insufflation-Exsufflation: Considerations for Improving Clinical Practice. *J Clin Med* 2023; 12(7):2626. doi: 10.3390/jcm12072626.
37. Albert S, DiRocco J, Allen G, Bates J, Lafollette R, Kubiak B, et al. The role of time and pressure on alveolar recruitment. *J Appl Physiol* (1985) 2009; 106(3):757-65. doi: 10.1152/jappphysiol.90735.2008.
38. Rothen H, Sporre B, Engberg G, Wegenius G, Hedenstierna G. Re-expansion of atelectasis during general anaesthesia: a computed tomography study. *Br J Anaesth* 1993; 71(6):788-95. doi: 10.1093/bja/71.6.788.
39. Rothen H, Neumann P, Berglund J, Valtysson J, Magnusson A, Hedenstierna G. Dynamics of re-expansion of atelectasis during general anaesthesia. *Br J Anaesth* 1999; 82(4):551-6. doi: 10.1093/bja/82.4.551.
40. Bach J, Choi W. Mechanical Insufflation-Exsufflation: The Rest of the Story. *Respiration* 2023; 102(5):327-30. doi: 10.1159/000529377.
41. Giménez G, Prado F, Bersano C, Kakisu H, Herrero M, Manresa A, et al. Recomendaciones para el manejo respiratorio de los pacientes con atrofia muscular espinal. *Arch Pediatr Urug* 2021; 92(1):e401. doi: 10.31134/ap.92.1.9.
42. Giménez G, Prado F, Bersano C, Kakisu H, Herrero M, Manresa A, et al. Cuidados respiratorios de los pacientes con atrofia muscular espinal. *Neumol Pediatr* 2021; 16(1):23-9. doi: 10.51451/np.v16i1.233.

**Correspondencia:** Lic. Antonio Huerta.

Correo electrónico: antoniohuerta.kine@gmail.com

**Disponibilidad de datos**

El conjunto de datos que apoya los resultados de este estudio NO se encuentra disponible en repositorios de acceso libre.

**Contribución de los autores**

Todos los autores de este manuscrito han contribuido a la concepción y revisión crítica, y realizaron la aprobación final de la versión a publicar.

Antonio Huerta, ORCID 0000-0002-4308-6161.

Carlos Valdebenito, ORCID 0000-0001-6112-2755.

Ana Manresa, ORCID 0000-0002-5957-1778.

Victoria Herrero, ORCID 0000-0003-4046-5104.

Francisco Prado, ORCID 0000-0001-5152-7206.