

Actualización en el manejo respiratorio de pacientes con enfermedades neuromusculares

Update in the respiratory management of patients with neuromuscular diseases

Catalina Pinchak¹, Pamela Salinas², Francisco Prado³, María Herrero^{4,5}, Gloria Giménez⁶, Carolina García⁷, Eduardo De Vito⁸, John Bach⁹

Resumen

Los días 24 y 25 de noviembre del 2016, en Montevideo, Uruguay, tuvo lugar un encuentro de capacitación en cuidados respiratorios no invasivos con más de 200 profesionales médicos, kinesiólogos y licenciadas de enfermería. El encuentro fue presidido por el Dr. John Bach, Director Médico del Centro de Ventilación Mecánica No Invasiva en la Escuela de Medicina de Rutgers, New Jersey en Newark, New Jersey, quien es reconocido a nivel mundial por su amplia trayectoria en estudios y trabajos publicados sobre ventilación no invasiva y enfermedades neuromusculares

Los cuidados respiratorios no invasivos, combinando la asistencia ventilatoria, inicialmente nocturna y luego durante las 24 horas del día, incluso en pacientes con capacidad vital mínima, y la implementación de estrategias para asistencia de la tos y respiración glossofaríngea, han contribuido a una mejor calidad de vida y sobrevida de los pacientes con enfermedades

neuromusculares.

Los avances tecnológicos, la capacitación de los pacientes y sus cuidadores facilitan su estadía en el hogar sin depender de instituciones o cuidados de enfermería permanentes promoviendo su autonomía e integración.

Resulta esencial que los profesionales de la salud, conozcan todas las opciones terapéuticas posibles para ofrecer a sus pacientes y sus familias, de modo que, conforme avanza la enfermedad, ellos puedan expresar sus voluntades en forma anticipada y sin apremios derivados de eventos "inesperados".

Es necesario impulsar un cambio de paradigma en la forma en que los profesionales de la salud ven a estos individuos. Las recomendaciones claves de ese encuentro están resumidas en este artículo.

Palabras clave: Enfermedades neuromusculares
Ventilación no invasiva

1. Pediatra Neumólogo. CHPR. Uruguay.

2. MV Clinical Health Care.

3. Depto. Pediatría Campus Centro Universidad de Chile. Servicio Pediatría Hospital Clínico San Borja Arriarán. Chile.

4. Unidad Internación Kinesiología y Fisiatría. Hospital Petrona Villegas de Cordero. Argentina.

5. Clínica Zabala. Swiss Medical Group. Argentina.

6. Estudiante Kinesiología. Hospital de Clínicas de San Lorenzo. Universidad Nacional de Asunción. Paraguay.

7. Medicina Física y Rehabilitación. Hospital Salvador. Chile.

8. Instituto Investigaciones Médicas Alfredo Lanari. Universidad de Buenos Aires. CONICET. Argentina

9. Rutgers. New Jersey Medical School. University Hospital. Newark. EE.UU.

Trabajo inédito.

Declaramos no tener conflictos de intereses.

Recibido: 17 octubre 2017.

Aceptado: 23 noviembre 2017.

<http://dx.doi.org/10.31134/AP.89.1.8>

Summary

A November 2016 Noninvasive Ventilatory Support workshop and meeting with more than 200 medical professionals, physiotherapists, respiratory therapists and nurses took place in the city of Montevideo, Uruguay. It was conducted by Dr. John Robert Bach, Medical Director of the Center for Non-Invasive Mechanical Ventilation at Rutgers New Jersey School of Medicine in Newark, New Jersey, who is recognized worldwide for his extensive background in studies and publications on noninvasive ventilation and neuromuscular diseases.

Non-invasive respiratory care which combines ventilatory support initially at night and then support continuously 24 hours per day, even in patients with minimal vital capacity combined with the implementation of specific techniques for assisted coughing and glossopharyngeal breathing have contributed to a better quality of life and survival of patients with neuromuscular diseases.

Technological advances and proper training for patients and caregivers facilitates the patient's ability to stay at home and also promotes their autonomy and integration, without them having to depend on hospice or permanent nursing care.

It is essential for health care professionals to know all the therapeutic possibilities available for their patients and share with both the patients and the patient's family, so as the disease progresses it will help everyone clearly understand all options during conscious decision-making.

It is necessary to promote a paradigm shift in the way health professionals approach individuals with neuromuscular diseases. The key recommendations from that meeting are summarized in this article.

Key words: Neuromuscular diseases
Noninvasive ventilation

"Ningún niño, adolescente o adulto que pueda colaborar necesita una traqueotomía aunque tenga marcada debilidad para respirar o toser"

"No cooperative infant, child, or adult needs a tracheostomy tube because they are too weak to breath or cough."

Dr. John R. Bach

Introducción

La sobrevida de pacientes con enfermedades neuromusculares (ENM) tecnológicamente dependientes ha mejorado sustancialmente en los últimos años debido a los cuidados respiratorios especializados tales como la asistencia ventilatoria mecánica no invasiva prolongada (AVNI) con diversas interfaces y la implementación de protocolos de tos asistida en sus diversas modalidades⁽¹⁻³⁾.

Pese al impacto favorable en la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) del paciente y su familia, las cargas psicológicas, sociales y financieras constituyen procesos que requieren evaluaciones multidimensionales en donde los aspectos bioéticos son ineludibles. Especialmente desde la perspectiva de las familias y en la dimensión vivencial de lo que significa criar, educar y rehabilitar a un niño(a) con discapacidad, cuando aquello trastoca la estructura y funcionalidad del modelo familiar, aún más en aquellos con ventilación mecánica prolongada^(4,5).

Este artículo resume las recomendaciones claves en los cuidados respiratorios de niños y adolescentes con ENM, abordadas en las Jornadas Uruguayas sobre "Actualización en el manejo respiratorio de pacientes con patología neuromuscular" realizadas en Montevideo durante los días 24 y 25 de noviembre del 2016.

El objetivo fue analizar las diferentes modalidades de AVNI, como herramienta cardinal para el tratamiento de la hipoventilación, las terapias respiratorias de tos asistida y reclutamiento de volúmenes pulmonares con el objeto de asistir la tos débil, la importancia de prescindir de la traqueostomía (TQT) y permitir el retiro de técnicas invasivas de ventilación mecánica.

Se identificaron los errores más frecuentes en la evaluación y manejo de estos pacientes, destacando que estos avances requieren impulsar un cambio en el paradigma tradicional con el que cada uno de los miembros de los equipos de salud percibe y trata a estas personas.

Bases fisiopatológicas. La bomba respiratoria

Diversas unidades anatómicas y funcionales pueden agruparse bajo la etiqueta de bomba respiratoria. Dicha bomba está compuesta por estructuras que van desde la corteza cerebral hasta los músculos respiratorios y su

principal función es mantener la PaCO₂ en límites muy estrechos. Diversas condiciones clínicas que involucren estas estructuras pueden conducir a insuficiencia ventilatoria por incapacidad de la bomba respiratoria, cuya manifestación final es la hipercapnia⁽⁶⁾. La retención de CO₂ comienza a manifestarse durante la noche; primero en forma intermitente, luego con mayor frecuencia y finalmente se hace manifiesta durante el día.

Las dos principales estructuras que componen la bomba respiratoria son los centros respiratorios y los músculos respiratorios, ambos conectados por la médula espinal, los nervios periféricos y la unión neuromuscular.

Las ENM pueden afectar a una o más de estas estructuras, siendo con mayor frecuencia los músculos respiratorios los involucrados. No obstante, existen ENM como la distrofia miotónica (DM) y la miopatía de Pompe de inicio tardío donde es posible encontrar un compromiso primario del control respiratorio⁽⁷⁻⁹⁾. Los músculos respiratorios incluyen, además de los músculos inspiratorios y espiratorios a los músculos bulbares para proteger las vías aéreas.

Si bien las ENM que cursan con insuficiencia respiratoria conforman un grupo heterogéneo con características propias, comparten ciertos aspectos que permiten considerarlas en conjunto:

- Debilidad de los músculos respiratorios (inspiratorios/espiratorios/bulbares).
- Evolución progresiva hacia la insuficiencia respiratoria crónica.
- Aparición en algún momento de episodios de insuficiencia respiratoria aguda.
- Necesidad de considerar la eventual implementación de medidas anticipadas y atender a las preferencias del paciente.

En presencia de indemnidad bulbar y permeabilidad anatómofuncional de la vía aérea superior estos pacientes pueden ser ventilados sin la necesidad de una TQT, y aún con los músculos inspiratorios y espiratorios completamente paralizados^(10,11).

La tos inefectiva es muy prevalente en las ENM. Su inadecuada atención puede aumentar la morbi-mortalidad. La tos inefectiva puede ser el resultado de:

- Inadecuada capacidad para inspirar por debilidad de los músculos inspiratorios (este es el factor menos importante).
- Cierre insuficiente o ausente de la glotis (compromiso del nervio glossofaríngeo o pacientes intubados).
- Inadecuada capacidad para generar presión espiratoria (se considera el factor más importante).

Los pacientes con ENM tienen debilidad predominante de los músculos espiratorios. La misma suele anteceder a la hipoventilación en años. Si bien pueden estar asintomáticos, su condición puede empeorar drásticamente debido a una infección de las vías aéreas superiores con producción de secreciones e incapacidad para expectorar a causa de una tos inefectiva. Esto puede desencadenar una serie de complicaciones: consulta a sala de emergencias, oxigenoterapia, empeoramiento de la hipercapnia, intubación, asistencia respiratoria mecánica, aspiración de secreciones, falla en la desconexión por secreciones que no se pueden movilizar, traqueotomía, infecciones nosocomiales, falla multiorgánica, muerte. La apropiada atención a la función de los músculos espiratorios puede abolir esta desafortunada secuencia de eventos.

Evaluación

Debido a que la insuficiencia respiratoria crónica es raramente sospechada, la exploración funcional tiene una importancia central en el seguimiento de estos pacientes y permite planear las estrategias futuras. Este es un punto fundamental debido a que podemos hallar severas anomalías funcionales respiratorias en ausencia de disnea e hipercapnia⁽¹²⁾.

La valoración funcional respiratoria permite cuantificar los volúmenes y capacidades pulmonares, la función de los músculos, la funcionalidad de la tos y la efectividad de la ventilación. Las siguientes evaluaciones son las que la conforman.

Función pulmonar

El uso de un espirómetro o ventilómetro permite medir la capacidad vital con el paciente sentado y acostado y la capacidad máxima de insuflación (MIC) luego de apilamiento de aire de manera espontánea (*air stacking*), con bolsa de resucitación manual, con ventilación por pieza bucal o con respiración glossofaríngea.

Es importante tener en cuenta que en la evolución natural de la función pulmonar después de los 20 años de edad la CV disminuye 1% a 1,2% por año, en sujetos sanos. En los pacientes con DMD, el punto máximo de la CV alcanzado (CV_{plateau}) tiene lugar entre los 9 y 16 años. A los 20 años la CV suele disminuir hasta el 10% del valor predicho, necesitando asistencia ventilatoria⁽¹³⁾. Después de este CV_{plateau}, los pacientes con DMD pierden del cinco al diez por ciento de su CV cada año⁽¹⁴⁾.

Hipoventilación y sueño

En las ENM la hipoventilación por lo general es nocturna al inicio y luego progresa a hipoventilación durante

el día. Cuando los pacientes presentan CV disminuida y síntomas de hipercapnia durante el día debemos sospechar que durante la noche los niveles de CO₂ son más elevados aun. Sin embargo, cuando los pacientes no presentan síntomas claros y tienen CV normal o límite, es fundamental la monitorización no invasiva continua de SpO₂ y del CO₂ durante el sueño para detectar hipoventilación nocturna⁽¹⁵⁾.

Los niveles de CO₂ en la sangre pueden medirse de manera no invasiva con un capnógrafo que registra la PetCO₂ o con la PtcCO₂. Ambos métodos tienen diferencias en los registros obtenidos que deben ser consideradas al momento de su interpretación⁽¹⁶⁾.

La gasometría arterial no debe realizarse de forma rutinaria, ya que es dolorosa y el paciente hiperventila a consecuencia del dolor, falseando las mediciones de CO₂. La monitorización continua nocturna de la oximetría de pulso, el *end-tidal* CO₂, y una determinación del nivel de bicarbonato venoso, son mediciones fácilmente realizables.

Tos

En las ENM la disminución de la CV ocurre de manera simultánea con la disminución de la capacidad tusígena. La tos puede medirse a través de las maniobras de pico flujo de la tos (PCF). Cuando la capacidad vital desciende por debajo del 40%, el PCF será menor a los 160 litros por minuto, punto en el que la tos es inefectiva⁽¹⁷⁾.

Cuando existe afectación bulbar asociada a enfermedades con compromiso de la motoneurona superior puede existir signología de obstrucción de la vía aérea superior (OVAS) por espasticidad a nivel de los músculos de la encrucijada faringolaríngea o supraglóticos. Una manera de evaluar indirectamente los músculos bulbares es comparar los flujos espiratorios máximos (FEF) con la PCF. Si ambos flujos se equiparan podría indicar compromiso bulbar severo⁽¹⁸⁾.

No es necesaria la realización de una batería completa de pruebas funcionales respiratorias a menos que exista una buena razón para sospechar compromiso pulmonar que condicione un trastorno de ventilación/perfusión.

Tratamiento y seguimiento

Los objetivos de tratamiento a largo plazo son prevenir el fallo respiratorio, las hospitalizaciones, la necesidad de intubación y TQT. Los objetivos intermedios son 1) mantener la “compliance” (distensibilidad) y elasticidad de los pulmones y de la pared torácica; 2) maximizar los flujos de tos; 3) mantener esencialmente normal la ventilación durante todo el día. A continuación detalla la forma del cumplimiento de dichos objetivos.

Cómo mantener la “compliance” (distensibilidad) y la elasticidad de los pulmones y de la pared torácica

Para pacientes neuromusculares el primer objetivo se realiza a través del almacenamiento de aire usando un resucitador manual (*Ambu bag*) o un ventilador de volumen. Se suministra mediante una pieza bucal simple, una pieza bucal con “*lipseal*”, o con una interfase nasal. Al paciente se le dice que recibirá de forma consecutiva volúmenes de aire que mantendrá cerrando la glotis hasta que los pulmones estén completamente llenos de aire. De este modo, el acumulo de aire del paciente llega hasta la capacidad máxima de insuflación. Pacientes con CV muy reducida hasta etapas avanzadas de su enfermedad son capaces de lograr casi la normalización de la misma con *air stacking*. Otra manera de conseguir la máxima capacidad inspiratoria es con la respiración glossofaríngea^(19,20).

La capacidad máxima de respiración glossofaríngea suele ser a menudo la capacidad inspiratoria máxima, una maniobra correcta se logra no usando el diafragma ni ningún músculo debajo del cuello, en pacientes con CV < 1.000 ml se pueden lograr volúmenes máximos de insuflación de 3.000 ml, permitiendo toser, hablar alto y mantener las vías aéreas limpias de secreciones. Esta maniobra activa de reclutamiento se logra en vez de usar soporte ventilatorio diurno en 25% de los pacientes con DMD y 70% de los pacientes con lesión medular alta. Los pacientes con disfunción bulbar severa y TQT pierden la capacidad de realizar respiración glossofaríngea.

Cómo optimizar los flujos de tos

Los músculos espiratorios son asistidos mediante la aplicación de presión negativa en las vías aéreas o presión positiva sobre la región toracoabdominal durante la espiración, o en forma combinada mecánica y manualmente asistida. Sin embargo, la función de los músculos bulbares no puede ser asistida. La tos empieza con una inspiración profunda, luego la glotis se cierra durante 0,2 s aproximadamente y se genera una presión toracoabdominal por los músculos del tórax y abdomen de unos 200 cm de H₂O. En la tos normal se genera un volumen de aire de 2,3 l con un flujo de 6 a 20 l/s. Existe una tendencia a descuidar la asistencia de la tos por sobre la ventilación. Sin embargo es tan o más importante, incluso antes de la necesidad de asistencia ventilatoria no es posible esperar que pacientes con CV de 500 ml puedan toser efectivamente incluso con asistencia manual. Para cualquier paciente con una CV inferior a 1,5 l es necesario almacenar un volumen de aire antes de toser con o sin asistencia, por ejemplo utilizando una bol-

sa de resucitación (tipo Ambu). Esta es una forma de asistencia manual a la tos lograda después que el paciente hace una insuflación máxima y la espiración es asistida poniendo las manos sobre el abdomen para que el aire sea empujado hacia la glotis abierta. Esta compresión abdominal rápida genera un flujo de tos asistida medible con un medidor de pico flujo. También es posible lograr una compresión abdominal con un brazo cruzado sobre el pecho para prevenir la expansión paradójica del tórax.

Con tos asistida, el flujo puede superar 160 l/m, siendo este el motivo por el cual los pacientes neuromusculares pueden utilizar la VNI en forma permanente sin TQT⁽²¹⁾. El “CoughAssistTM” proporciona un volumen de aire profundo, normalmente a presiones de 40 a 60 cm H₂O. Esto es seguido de una caída en la presión de -40 a -60 cm H₂O. Esto crea un flujo de tos de 600 LPM, sobre 300 LPM resultan flujos efectivos. Durante la presión negativa se puede aplicar además una compresión tóracoabdominal. El CoughAssistTM es muy efectivo para niños por encima de los dos años y medio. Cuando los niños pequeños no pueden cooperar, se les debe aplicar insuflaciones y exuflaciones en sincronía a la inspiración y espiración. Es un elemento mecánico muy útil para pacientes con severa disminución de la CV y es fundamental en los protocolos de decanulación y extubación asociados a la AVNI. Se puede utilizar a través de una pieza bucal, interface orofacial, tubo orotraqueal o tubo de TQT⁽²²⁻²⁴⁾.

Como mantener la ventilación normal durante todo el día

Teniendo en cuenta que el manejo ventilatorio es considerado el aspecto más crítico debido a las complicaciones respiratorias por la debilidad muscular, es necesaria la ayuda de los músculos respiratorios a través de la asistencia ventilatoria no invasiva (AVNI), la misma puede ser en forma nocturna o en forma permanente de acuerdo a la severidad del compromiso de los músculos respiratorios. La limitante para establecer AVNI está dada por la existencia de permeabilidad funcional y anatómica de la vía aérea alta.

La AVNI es ventilación a presión positiva intermitente a volúmenes o presiones suficientes para sostener la ventilación alveolar, incluso para personas con capacidad vital no medible. La sistematización de este tipo de soporte ventilatorio no invasivo permite entender que ningún paciente con enfermedad neuromuscular, necesita TQT para vivir, excepto aquellos con ELA con disfunción bulbar severa. Del mismo modo muchos pacientes no extubables, debilitados por estancias prolongadas en unidades de cuidados intensivos pueden ser ex-

tubados y manejados con ventilación mecánica no invasiva sin recurrir a la TQT. Para conseguir estos logros se deben implementar categorías de manejo en pacientes pediátricos y adultos como son el manejo con ventilación no invasiva a largo plazo, extubación de pacientes no extubables a soporte ventilatorio no invasivo y decanulación de pacientes dependientes de ventilación mecánica prolongada invasiva.

Si los pacientes tienen una función pulmonar reducida y presentan síntomas de hipoventilación, les indicamos que prueben la ventilación no invasiva durante la noche. Si se sienten mejor, se mantienen con la ventilación no invasiva. En caso contrario vuelven a la consulta para reevaluación en 3 a 12 meses. Si los síntomas no son muy claros, monitorizamos durante el sueño la saturación de oxígeno y la PetCO₂. Si el CO₂ es igual o mayor a 50 mmHg o la SpO₂ basal es <95%, se recomienda utilizar soporte ventilatorio a través de una interfase nasal. La AVNI se aplica en modo asistido/controlado con 800 a 1.500 ml y con una frecuencia respiratoria fisiológica. Debido a la debilidad muscular puede ocurrir que en algún momento evolucione a apoyo ventilatorio diurno, usándose en este caso la pieza bucal durante el día.

Los ventiladores portátiles en modalidad A/C ciclados por volumen son los preferentemente indicados para los pacientes que pueden apilar aire, de manera que puedan toser y hablar alto de forma independiente. Cuando la aerofagia es un problema se deben usar ventiladores portátiles ciclados por presión. Los generadores de flujo con presión binivelada (BIPAP) deben reservarse para cuando los pacientes con ELA con afectación bulbar severa no sean capaces de apilar aire al no poder cerrar la glotis. Sin embargo, en muchos lugares los equipos generados de flujo (BIPAP) se utilizan como alternativa por la imposibilidad de obtener ventiladores portátiles, en estos casos se debe utilizar presiones diferenciales altas (High Spans BIPAP) que permitan entregar soporte ventilatorio⁽¹⁰⁾.

En los lactantes y niños pequeños no es posible encontrar, como en los niños mayores o adultos, los síntomas diurnos de la hipoventilación nocturna, por lo tanto las indicaciones para la AVNI incluyen respiración paradójica y el alivio de síntomas nocturnos como sudoración, rubor y taquicardia.

En ellos, dado la forma de la cara diferente, es necesario disponer de distintas interfaces, de hecho las ideales son aquellas más cómodas, que no tengan una gran fuga de aire no intencional, minimizando el riesgo de hipoventilación, mala adaptación, inspiración prolongada y un patrón alternante de fuga, ventilación, fuga de forma continua a lo largo del sueño, produciendo un patrón de desaturación en “dientes de sierra”⁽²⁵⁾.

En algunos pacientes adultos es más práctico y efectivo dejar la nariz libre y ventilar a través de la boca como se hace con un *lipseal* Bennet de Philips Respironics. De esta manera se previene la fuga por la boca. Las interfaces “*Hybrid*” y la similar “*Liberty*” proporcionan aire mediante lipseal o mediante olivas nasales. Las correas de la cara generan menos presión que las interfaces oronasales porque cubren mucha menos superficie y proporcionan esencialmente un sistema cerrado para la VNI.

En pacientes con CV de 250 ml o más pueden incrementar temporalmente el volumen corriente para normalizar la presión arterial de CO₂ pero son demasiado débiles para mantenerla. Se les enseña a suplementar su respiración con ventilación con presión positiva intermitente mediante una pieza bucal. De esta manera se logra mantener la SpO₂ normal y una adecuada ventilación alveolar (PETCO₂). El dispositivo bucal se fija a la silla de ruedas motorizada y la ventilación es activada por el sistema *kiss trigger*.

Cuando la tos se debilita y el pico flujo de tos asistida disminuye por debajo de 200 l/min, para evitar el fallo respiratorio los pacientes necesitan tener un oxímetro de pulso en el domicilio. En el contexto de una infección del tracto respiratorio, deben tener acceso a un ventilador de volumen y un *cough assist*. Además se les enseña que en el momento en que la SpO₂ disminuye por debajo de 95% es porque presentan hipoventilación, secreciones en la vía aérea o neumonía y fallo respiratorio. Los pacientes aprenden a usar el oxímetro de pulso como un feedback para utilizar la ventilación y la tos asistida y de esa manera prevenir desaturaciones sostenidas.

En el seguimiento de los pacientes con ENM se debe diferenciar la intensidad del deterioro de los componentes de los músculos respiratorios y su impacto en las capacidades ventilatorias, de tener tos eficiente y de proteger la vía aérea con una apropiada deglución y permeabilidad de la vía aérea supraglótica.

Los pacientes sin ENM intubados por fallo respiratorio agudo son extubados normalmente sólo si son capaces de superar la “pruebas de respiración espontánea” y los parámetros de destete del ventilador. Sin embargo, los pacientes con ENM no tienen fuerza para respirar o toser, tienen secreciones en la vía aérea y no cumplen los criterios convencionales para la extubación. Pese a esto ellos no requieren ser traqueostomizados^(22,23,26).

En estos pacientes los criterios de extubación incluyen ausencia de fiebre y recuento normal de glóbulos blancos, niveles de normales de CO₂, SpO₂ mayor o igual a 95% respirando aire ambiente durante doce horas, total cooperación, sin efectos de medicación depresora del sistema nervioso y con las alteraciones radiográficas resueltas o en resolución. Se debe utilizar tos

asistida mecánica a través del tubo oro-traqueal cada hora hasta que la saturación de oxígeno se mantenga igual o mayor 95%. Para la extubación de los pacientes primero se retira la sonda de alimentación nasogástrica y se coloca una interface no invasiva (nasal, oronasal o pieza bucal) inmediatamente después de la extubación. Se utiliza un ventilador portátil de volumen u otro ventilador en un modo no invasivo programando una frecuencia respiratoria de 10 a 12 RPM, presión de soporte de 18-20 cm H₂O en volumen asistido/controlado de 700-1.500 ml.

Los cuidadores y la familia del paciente deben usar la tos asistida mecánica cada veinte minutos o cuando la saturación desciende por debajo de 95%. De esta manera la combinación de soporte completo con ventilación no invasiva y las ayudas mecánicas para la tos nos permiten extubar a los pacientes inextubables.

Los pacientes con ENM no requieren TQT, excepto aquellos que tienen ELA con afectación bulbar avanzada y desarrollan espasticidad de la vía aérea superior que impide que la exhalación-insuflación mecánica limpie adecuadamente las secreciones de la vía aérea^(27,28). En pacientes con AME tipo 2, daño medular alto y otras ENM, si la vía aérea se mantenía permeable y no presentaban estridor, aun cuando tengan trastorno severo de la deglución, no requieren TQT. La imposibilidad de tener cierre glótico y por lo tanto de tener un nivel mínimo de PCF no asistido, puede ser superado con la generación eficiente de flujos mayor a 300 l/min lograda con el dispositivo de tos asistida mecánica.

Los errores más frecuentes

En la insuficiencia respiratoria aguda los errores más frecuentes se detallan en la tabla 1. Los pacientes con enfermedad pulmonar tienen generalmente incapacidad para oxigenar la sangre y no incapacidad para ventilar. Estos pacientes con insuficiencia respiratoria crónica hipoxémica pueden a menudo vivir por mucho tiempo gracias a la oxigenoterapia. Los pacientes con déficit primario en la ventilación, por otra parte, tienen una mayor incidencia de morbilidad y mortalidad cuando son tratados con oxígeno (tabla 1).

En estos pacientes con hipoventilación los errores más comunes incluyen la mala interpretación de los síntomas. A diferencia de los pacientes con enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), fibrosis quística y bronquiolitis obliterante posviral, que pueden caminar y refieren disnea. Los pacientes con ENM que no pueden caminar no refieren disnea, aún cuando están a punto de tener fallo respiratorio y paro respiratorio secundario. Estos pacientes presentan ansiedad y dificultad para dormir, entendiendo que al dormirse la ventilación y la

Tabla 1. Errores más frecuentes en pacientes con enfermedad neuromuscular.

- Intubación orotraqueal sin intentar VNI.
- Administrar oxígeno sistemáticamente.
- Niveles bajos de IPAP y niveles altos de EPAP = soporte bajo
- Aspiración nasotraqueal- orotraqueal rutinaria.
- Mucha atención en la VNI y poca atención en la tos débil.
- Mucha NBZ + β_2 y relativa ignorancia en la asistencia de la tos.

tos se abolirán. Cuando estos pacientes consultan en los servicios de urgencia y son tratados con oxigenoterapia e incluso sedantes, frecuentemente son intubados como resultado de la depresión respiratoria ocasionada por el oxígeno.

El empleo de ayudas manuales o mecánicas para la tos es más efectivo y mucho menos perjudicial para las vías respiratorias que la succión o aspiración mediante una sonda. Por otro lado, la succión a través de la nariz, la boca, tubos orotraqueales o TQT no logra un apropiado efecto en las vías aéreas izquierdas y produce una disrupción del sistema de aclaramiento mucociliar.

No debemos jamás pensar en la oxigenoterapia a menos que se haya hecho primero el intento de normalizar la SatO₂ con AVNI y limpieza de secreciones de las vías aéreas mediante tos asistida⁽²⁹⁾.

Sólo se puede usar O₂ si el paciente está intubado o a punto de serlo. La oxigenoterapia domiciliaria nunca es apropiada para pacientes con déficit primario de la ventilación. El oxígeno suplementario deprime el centro respiratorio, incrementa la fuga aérea a través de la boca en los pacientes que están recibiendo ventilación no invasiva nasal, además provoca hipercapnia y enmascara la presencia de secreciones respiratorias en las vías aéreas porque la saturación de oxígeno parece normal. Los pacientes con enfermedad neuromuscular que reciben oxígeno en el domicilio desarrollan fallo respiratorio más pronto que los pacientes no tratados con oxígeno o aquellos tratados con ventilación no invasiva.

Es así como los pacientes con patología neuromuscular son frecuentemente evaluados inapropiadamente y tratados como si tuvieran incapacidad para la oxigenación secundaria a insuficiencia respiratoria por una enfermedad pulmonar o de las vías aéreas y no insuficiencia ventilatoria secundaria a falla de la bomba respiratoria. Se les somete a pruebas funcionales respiratorias muy extensas e inapropiadas. Reciben oxígeno, bronco-

Tabla 2. Indicaciones de oxígeno en las enfermedades neuromusculares.

- Resucitación
- Paciente hospitalizado que no puede mantener SatO₂ > 95 % con VNI continua y asistencia mecánica de la tos
- Previo a intubación.
- Limitación terapéutica al final de la vida.

dilatadores y terapia física respiratoria en lugar de usar ayudas para los músculos inspiratorios y espiratorios (tabla 2).

Riesgo de la TQT

La TQT se considera en aquellos pacientes con ELA que tengan compromiso bulbar severo con colapso de la vía aérea superior. Esto se manifiesta cuando el pico flujo de la tos ha disminuido hasta hacerse igual al pico flujo espiratorio máximo (PEF) obtenido por flujómetro o maniobra de espiración forzada máxima⁽¹⁸⁾.

Comparativamente los pacientes con ENM portadores de TQT tienen más hospitalizaciones y neumonías que los pacientes que reciben ventilación no invasiva continua⁽³⁰⁾. 17% a 65% de los pacientes traqueostomizados para ventilación mecánica prolongada desarrollan estenosis adquirida de la tráquea lo que impide la decanulación. Los pacientes traqueostomizados tienen una carga bacteriana que excede el umbral de para el diagnóstico de neumonía asociada al ventilador. Además, los pacientes ventilados con tubos de TQT tienden a requerir volúmenes mayores de aire y son hiperventilados. La hipocapnia hace mucho más difícil la respiración autónoma por lo que se convierten en dependientes de la TQT. Cuando a estos pacientes se les cambia la TQT por la ventilación no invasiva con presión positiva, su CO₂ aumenta hasta normalizarse y pueden decanularse usando sólo ventilación no invasiva por la noche si sus capacidades vitales están por encima de 250 ml⁽¹³⁾.

Los pacientes traqueostomizados también desarrollan desacondicionamiento de los músculos respiratorios y sus diafragmas se atrofian. Las complicaciones más frecuentes de los pacientes portadores de TQT durante largos períodos de tiempo incluyen hemorragia, y tapones de moco y neumonía. El tubo de traqueotomía es un cuerpo extraño, y está siempre colonizado por bacterias patógenas. Con el tubo de TQT no se puede toser de forma efectiva, además produce secreciones en las vías aéreas que requieren aspiración una media de 8 veces al día. Por otro lado, el tubo y las bacterias causan

inflamación crónica, formación de granulomas, mucosidad e infección.

Cuatro de cinco pacientes que usan ventilación a través de TQT mueren por complicaciones del tubo de TQT dependiendo del diagnóstico. La media de supervivencia usando ventilación con TQT es de unos 3 años antes de que se produzca la muerte por complicaciones del tubo⁽¹¹⁾.

Los niños con AME tipo 1 que tienen TQT, nunca desarrollan habilidad para hablar y dependen de la ventilación mecánica a través de la TQT durante el resto de sus vidas⁽³¹⁾.

Todos los pacientes que han usado de forma continua TQT y AVNI durante al menos un mes prefieren esta última para dormir, salir, hablar, tragar, por confort, seguridad, conveniencia y en general⁽³²⁾.

En un estudio japonés previo a 1983, cincuenta y seis pacientes con Duchenne no tratados murieron a los dieciocho años de edad. Desde 1983 hasta 1993 24 pacientes con Duchenne fueron traqueostomizados y murieron a los 29 años. Desde 1993, 120 usuarios de ventilación no invasiva están viviendo hasta los 40 años. Por lo tanto estos pacientes viven diez años más sin TQT⁽³³⁾.

En palabras de J Bach, solo cuando los músculos de innervación bulbar están muy comprometidos y el paciente ha perdido la capacidad de hablar, de tragar y de proteger la vía aérea de la aspiración continua de saliva es que la TQT se vuelve necesaria para la sobrevivencia.

Con una adecuada selección de pacientes y con apropiado manejo por un equipo clínico experimentado, la mayor parte de los pacientes con ELA deberían ser tratados exitosamente con VNI, frecuentemente durante años⁽¹⁰⁾.

Otras consideraciones

Entregar AVNI en lactantes con AME tipo 1 desde el diagnóstico permite evitar la deformidad del tórax y ventilar en forma eficiente pese a la debilidad de la musculatura inspiratoria, espiratoria y deglutoria. Bach y colaboradores han seguido desde la década de 1980 a más de 100 pacientes, 10 actualmente tienen más de 20 años de edad. Un paciente con AME tipo 1 que ha utilizado desde los 4 meses AVNI, actualmente tiene 30 años. Algunos de sus pacientes se han mantenido con CV de 0 ml por más de 10 años y dependientes de ventilación no invasiva permanente desde los 4 meses de edad, aun cuando nunca han podido hablar, ni tragar requiriendo una gastrostomía precoz para su alimentación^(34,35).

La insuflación del tórax a través de la AVNI permite el crecimiento de la caja torácica y los pulmones, es así como los pacientes con AME tipo 1 que no son precoz-

mente ventilados tiene un pronóstico muy pobre. Cuando los pulmones de los niños pequeños con AME tipo 1 no reciben un rango de movilidad y un mayor volumen de aire que el volumen corriente, estos no crecen normalmente y la pared torácica desarrolla un “*pectus excavatum*”. En el momento en que los niños con AME tipo 1 presentan respiración paradójica, es decir que el tórax se deprime mientras el abdomen se expande con la respiración, ya es necesario el soporte ventilatorio no invasivo nocturno.

En el grupo etario de los adultos jóvenes, existen pacientes con ELA, algunos de ellos decanulados, que llegan a ser dependientes del ventilador continuamente por más de un año sin desarrollar fallo respiratorio o requerir hospitalización o cánula de TQT⁽³⁶⁾.

Los pacientes con DMD son otro grupo de pacientes que generalmente luego que pierden la capacidad de marcha requieren AVNI inicialmente solo nocturna, generalmente cerca de los 19 años. Hay pacientes que han superado los 50 años de vida y se mantienen con AVNI, por más de 30 años, evitando la necesidad de TQT, a través de pieza bucal durante el día y con selle labial o bucal (*lipseal*) durante la noche aun cuando su CV es <400 ml. La pieza bucal y la respiración glossofaríngea les permiten el reclutamiento activo de VC por *air stacking*.

Otras condiciones con hipoventilación central que se benefician con AVNI especialmente adaptadas para sus sillas de ruedas motorizadas, sin compromiso de la motoneurona superior y apropiada neurocognición que les permite usar la pieza bucal (*kiss trigger*) son pacientes secuelas de poliomielitis, pacientes con obesidad mórbida y sobreposición con SAOS y pacientes con traumatismo raquímedular sobre C3. En este último grupo existen reportes de Bach et al de exitosa decanulación de la TQT en más de 60 pacientes⁽²⁶⁾.

Es así como el desarrollo de la AVNI y protocolos de tos asistida ha permitido mejorar la historia natural de casi la totalidad de las ENM especialmente la distrofia muscular de Duchenne (DMD) y AME. Sin embargo, en algunas de ellas con deterioro progresivo, como es la AME tipo 1, caracterizadas por su evolución mortal sin apoyo ventilatorio, existe controversia en la factibilidad técnica del soporte con AVNI durante las etapas tempranas de la vida, especialmente en aquellos lactantes con trastorno de la deglución por compromiso bulbar severo que impida sostener SpO₂ estables sobre 95%. En función de esta controversia, es frecuente que se planteen consideraciones contrapuestas respecto a las implicancias bioéticas que dichas decisiones provocan en los pacientes, sus familias y la sociedad^(37,38).

No obstante, incluso en estos pacientes con compromiso bulbar severo y con imposibilidad de deglutir, pero sin la espasticidad y distonía de los músculos faríngeos,

presente en enfermedades del sistema nervioso central, como son algunas variantes de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), con compromiso de las motoneuronas superiores que condicionan colapso y obstrucción de la vía aérea superior⁽¹⁾, es posible beneficiarlos estableciendo AVNI, con protocolos de tos asistida y alimentación por gastrostomía, independiente del grado de autonomía ventilatoria.

De esta manera, evitando la TQT, es posible mantener el lenguaje, disminuir el riesgo de lesiones secundarias sobre la vía aérea e impactar en aspectos de CVRS y disminuir los costos sanitarios^(1,39,40).

Discusión

Actualmente en ENM de causas genéticas, como es el caso de la atrofia muscular espinal (AME)⁽⁴¹⁾, es posible conocer las mutaciones específicas y la expresión de genes reguladores que modifican la presentación fenotípica de la enfermedad y por ende las posibilidades de un mayor compromiso muscular, incluida la falla ventilatoria⁽⁴²⁾. Del mismo modo las posibilidades de tratamientos dirigidos a los genes defectuosos, en forma sistémica e intratecal, que modifican las expresiones fenotípicas, se están desarrollando por medio de estudios clínicos en pacientes con AME tipo 1 y 2^(41,43).

Ambas perspectivas abren nuevos desafíos técnicos, pero fundamentalmente éticos, al surgir la posibilidad de tamizaje (*screening*) neonatal y prenatal para estudio de deleciones en el gen de supervivencia de la motoneurona (SMN) tipo 1, como en el número de copias del gen regulador SMN tipo 2. Es así como se podría identificar pacientes susceptibles de tratamiento con oligonucleótidos intratecales o terapia genética con vectores virales en etapa previa al compromiso respiratorio y conociendo el número de copias seleccionar mejor a quienes debería indicárseles preferentemente estas terapias^(41,43). Por el contrario, en otros países las creencias religiosas, las legislaciones y los estudios genéticos prenatales en etapas tempranas del embarazo, han definido algoritmos para dar orientación a los padres sobre la opción de prácticas abortivas, en aquellas situaciones en la que se estima una alta posibilidad de presentación clínica temprana (AME tipo 1)⁽⁴⁴⁾.

Sin embargo los pacientes y sus padres desconocen si la financiación de estos nuevos tratamientos será posible a corto plazo, una vez que se demuestre la efectividad y seguridad y se realicen las apropiadas evaluaciones de la relación costo-efectividad. Desde la perspectiva de lo socialmente aceptable la valoración ética parece no estar sustentada aún, menos en los países de economías intermedias como los de América Latina que requieren incluir principios bioéticos considerados como

la suma de conocimientos que orientan en un sentido racional la acción humana de promover el bien (bienestar) y evitar el mal^(37,45).

Aun cuando estas nuevas terapias se están comercializando, su alto costo, genera inequidad en el acceso. Además, el impacto en la historia natural de las ENM no parece ser tan dramático como lo esperado. No obstante, parece claro que quienes puedan beneficiarse de estos tratamientos ya sea genéticos o sustitutivos serán los que mejor se encuentren desde el punto de vista motor y respiratorio, de manera que es necesario insistir en aquellas terapias respiratorias, cuyos beneficios han sido demostrados de hace ya décadas. Realizar estudios controlados, ciegos y aleatorios en tratamientos de soporte vital parece éticamente reprochable^(24,34).

La factibilidad de la AVNI en etapas avanzadas de estas enfermedades depende de cómo se diferencie el compromiso de la musculatura bulbar. La espasticidad y distonía de los músculos faríngeos, presente en enfermedades del sistema nervioso central y en algunas variantes de ELA, con compromiso de las motoneuronas superiores, condicionan el colapso y la obstrucción de la vía aérea superior y dificultan el soporte no invasivo^(1,40).

Cuando los requerimientos de soporte ventilatorio progresan y los pacientes con ENM requieren ventilación continua durante las 24 horas del día. No solo es posible evitar la TQT, sino incluso retirarla con los protocolos ya analizados^(33,46-48). En el año 2010, un total de 22 centros en dieciocho países reportaron 760 usuarios de soporte ventilatorio no invasivo en forma continua, utilizando estos criterios restrictivos para la TQT.

Es por lo tanto prioritario que las ventajas y resultados de los cuidados respiratorios no invasivos en el manejo de pacientes con ENM, progresivas y potencialmente letales deban ser fuertemente considerados al momento de decidir en conjunto con los pacientes y su familia cual será su elección. Evitando que la TQT sea la única alternativa planteada, por desconocimiento de los profesionales de la salud o por una inapropiada o insuficiente indicación de la AVNI⁽⁴⁹⁾.

Respetando el principio de justicia es importante que los sistemas sanitarios entiendan la importancia de abordar los reembolsos necesarios para prestaciones de cuidados domiciliarios que incluyan coberturas costo-efectiva y costo-eficiente. El escenario natural de estos pacientes debe ser su hogar con la red de apoyo de su familia, generando estrategias de transferencia precoz al domicilio que eviten las hospitalizaciones prolongadas.

Sin embargo, los pacientes y sus familias deben ser responsables en hacerse cargo, con el apropiado empoderamiento, educación y capacitación para consolidar este desenlace de manera segura. Este proceso debe con-

Abreviaturas

- A/C: modalidad asistida controlada por volumen o presión
- Air Stacking: apilamiento de aire en forma activa
- Ambu bag: resucitador manual para realizar tos asistida manual
- AME: atrofia muscular espinal
- AVNI: asistencia ventilatoria no invasiva prolongada
- BIPAP: presión positiva en 2 niveles o binivelada
- CNVS: soporte ventilatorio no invasivo con presión positiva intermitente continuo (24 h)
- Cough assist: dispositivo mecánico de tos asistida
- CPAP: presión continua positiva en las vías aéreas para tratar el SAOS
- CV: capacidad vital
- CVRS: calidad de vida relacionada a salud
- DM: distrofia miotónica
- DMD: distrofia muscular de Duchenne
- ELA: esclerosis lateral amiotrófica
- ENM: enfermedad neuromuscular
- EPOC: enfermedad pulmonar obstructiva crónica
- FEF: flujo espiratorio máximo o forzado
- GPB: respiración glossofaríngea
- High Span BIPAP: presiones diferenciales elevadas más de 10 cm de H₂O
- Lipseal: interfase no invasiva de pieza bucal con sello labial
- LPM: litros por minuto
- LVR: *lung volumen recruitment* o reclutamiento de volúmenes pulmonares (activa o pasiva)
- MEP: presión espiratoria máxima
- MIC: capacidad máxima de insuflación
- MIP: presión inspiratoria máxima en boca
- OVAS: obstrucción de la vía aérea superior
- PCF: *peak cough flow* o pico flujo de la tos
- PETCO₂: CO₂ espirado máximo o End tidal CO₂
- PFM: *peak flow meter* o flujómetro
- PSG: polisomnografía
- PtcCO₂: CO₂ transcutáneo
- RPM: respiraciones por minuto.
- SAOS: síndrome apnea obstructiva del sueño
- SMN: gen de supervivencia de la motoneurona
- SpO₂: saturación de la oxihemoglobina a través de oxímetro de pulso
- TRS: trastorno respiratorio del sueño

siderar la dinámica, ritmo y funcionalidad de cada familia en especial.

La AVNI es la mejor estrategia para entregar ventilación mecánica prolongada en aquellos pacientes que requieren soporte ventilatorio total (CNVS), es así como ha permitido la sobrevida, con buena CVRS, en pacientes con DMD por más de 30 años⁽¹⁾ y pacientes con AME Tipo 1 por más de 20 años, evitando la necesidad de traqueostomizar^(1,31,40,50).

Los costos de ventilación prolongada en instituciones y en domicilio a través de TQT son estrategias que en la gran mayoría de las familias constituyen cargas financieras y en la CVRS criticables desde una dimensión técnica y ética. Por el contrario los cuidados que incluyen AVNI, se traducen en un mejor empoderamiento y deliberación de las familias a través de las responsabilidades individuales, donde los cuidados son fundamentalmente entregados por las familias, con financiamientos gubernamentales limitados a lo que es posible pagar desde una perspectiva socialmente aceptable, equilibrando los principios de beneficencia y justicia. Es así que muchos de los pacientes se han vuelto dependientes de la ventilación mecánica no invasiva sin ser hospitalizados y son manejados con un costo del equipamiento médico menor a 10.000 dólares por año. Los pacientes con TQT que son cuidados por una enfermera insumen entre 300.000 a 400.000 dólares al año en Estados Unidos⁽⁶⁾.

Conclusiones

Aún cuando existen nuevos tratamientos orientados en la cura de las ENM con base genética, las terapias de cuidados respiratorios ya consolidadas no deben ser postergadas. Los cambios paradigmáticos que han permitido sustentar el soporte de la bomba respiratoria de forma no invasiva, complementados y favorecidos por protocolos de tos asistida manual y mecánica deben ser considerados como opción preferente frente a establecer ventilación mecánica prolongada a través de TQT.

Recomendaciones claves:

1. Es necesario ampliar la base conceptual de los profesionales tratantes para comprender que esencialmente ningún paciente con lesión raquímedular, hipoventilación secundaria a obesidad o pacientes con ENM, excepción hecha la de aquellos pacientes con esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y compromiso bulbar severo, necesitan TQT para vivir.
2. Es necesario comprender que muchos pacientes en estas condiciones clínicas y en cuidados críticos

pueden ser extubados a AVNI y tos asistida sin requerir TQT.

3. Es necesario reconocer que muchos pacientes con TQT pueden ser decanulados para ser manejados con cuidados respiratorios no invasivos.
4. Es necesario impulsar y fortalecer los conocimientos científicos para lograr las capacidades, habilidades y destrezas del personal médico, enfermeras, kinesiólogos y familiares que participan en la atención directa de pacientes con necesidades especiales en salud que requieren asistencia ventilatoria prolongada.
5. Es necesario impulsar el conocimiento práctico de la asistencia ventilatoria no Invasiva como la alternativa más eficaz para asegurar la calidad de vida relacionada a salud, manteniendo la meta centrada en el cuidado individualizado y seguro en su hogar y con sus familias.
6. En los pacientes con ENM crónicas e hipoventilación, y pulmones normales (sin anomalías del intercambio gaseoso) es necesario entender que la oxigenoterapia no beneficia a estos pacientes y puede empeorar su situación clínica. Las condiciones puntuales de oxigenoterapia en las ENM fueron mencionadas.
7. Es necesario impulsar el conocimiento en estrategias complementarias a la asistencia ventilatoria no invasiva como es la tos asistida manual y mecánica.
8. Es necesario impulsar la educación continua de los profesionales de la salud, integrándolos en actividades modulares en los países del cono sur latinoamericano.

Referencias bibliográficas

1. **Bach J, Gonçalves M, Hon A, Ishikawa Y, De Vito E, Prado F, et al.** Changing trends in the management of end-stage neuromuscular respiratory muscle failure: recommendations of an international consensus. *Am J Phys Med Rehabil* 2013; 92(3):267-77.
2. **Bach J, Decicco A.** Forty-eight years with duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil* 2011; 90(10):868-70.
3. **Chatwin M, Tan H, Bush A, Rosenthal M, Simonds A.** Long term non-invasive ventilation in children: impact on survival and transition to adult care. *PLoS One* 2015; 10(5):e0125839.
4. **Woodgate R, Edwards M, Ripat J, Borton B, Rempel G.** Intense parenting: a qualitative study detailing the experiences of parenting children with complex care needs. *BMC Pediatr* 2015; 15:197.
5. **Carnevale F, Alexander E, Davis M, Rennick J, Troini R.** Daily living with distress and enrichment: the moral experience of families with ventilator-assisted children at home. *Pediatrics* 2006; 117(1):e48-60.
6. **Bach J, Tran J, Durante S.** Cost and physician effort analysis of invasive vs. noninvasive respiratory management of Duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil* 2015; 94(6):474-82.
7. **Johnson D, Kazemi H.** Central control of ventilation in neuromuscular disease. *Clin Chest Med* 1994; 15(4):607-17.
8. **Monteiro S, De Vito E.** Blunted respiratory drive response in late onset Pompe disease. *Neuromuscul Disord* 2017; 27(2):201-202.
9. **Aruj P, Monteiro S, De Vito E.** Análisis de factores relacionados con hipercapnia crónica en la distrofia miotónica. *Medicina (Buenos Aires)* 2013; 73(6):529-34.
10. **De Vito E, Suárez A, Monteiro S.** The use of full-setting non-invasive ventilation in the home care of people with amyotrophic lateral sclerosis-motor neuron disease with end-stage respiratory muscle failure: a case series. *J Med Case Rep* 2012; 6:42.
11. **Bach J.** Amyotrophic lateral sclerosis. Communication status and survival with ventilatory support. *Am J Phys Med Rehabil* 1993; 72(6):343-9.
12. **Lima S, Pessolano F, Monteiro S, De Vito E.** Dimensión respiratoria de la escala ALSFRS-R y la función respiratoria en la esclerosis lateral amiotrófica. *Medicina (Buenos Aires)* 2009; 69(5):547-53.
13. **Bach J, Mehta A.** Respiratory muscle aids to avert respiratory failure and tracheostomy: a new patient management paradigm. *J Neurorestoratorol* 2014; 2:25-35.
14. **Bach J, Alba A, Pilkington L, Lee M.** Long-term rehabilitation in advanced stage of childhood onset, rapidly progressive muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil* 1981; 62(7):328-31.
15. **Bauman K, Kurili A, Schmidt S, Rodríguez G, Chiodo A, Sitrin R.** Home-based overnight transcutaneous capnography/pulse oximetry for diagnosing nocturnal hypoventilation associated with neuromuscular disorders. *Arch Phys Med Rehabil* 2013; 94(1):46-52.
16. **Won Y, Choi W, Lee J, Bach J, Park J, Kang S.** Sleep transcutaneous vs. end-tidal CO2 monitoring for patients with neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil* 2016; 95(2):91-5.
17. **Kang S, Bach J.** Maximum insufflation capacity: vital capacity and cough flows in neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil* 2000; 79(3):222-7.
18. **Suárez A, Pessolano F, Monteiro S, Ferreyra G, Capria ME, Mesa L, et al.** Peak flow and peak cough flow in the evaluation of expiratory muscle weakness and bulbar impairment in patients with neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil* 2002; 81(7):506-11.
19. **Bach J, Bianchi C, Vidigal-Lopes M, Turi S, Felisari G.** Lung inflation by glossopharyngeal breathing and "air stacking" in Duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil* 2007; 86(4):295-300.
20. **Bach J, Alba A, Bodofsky E, Curran F, Schultheiss M.** Glossopharyngeal breathing and noninvasive aids in the management of post-polio respiratory insufficiency. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1987; 23(4):99-113.
21. **Toussaint M, Pernet K, Steens M, Haan J, Sheers N.** Cough augmentation in subjects with Duchenne muscular dystrophy: comparison of air stacking via a resuscitator bag versus mechanical ventilation. *Respir Care* 2016; 61(1):61-7.

22. **Bach J, Sinqee D, Saporito L, Botticello A.** Efficacy of mechanical insufflation-exsufflation in extubating unweanable subjects with restrictive pulmonary disorders. *Respir Care* 2015; 60(4):477-83.
23. **Bach J, Gonçalves M, Hamdani I, Winck J.** Extubation of patients with neuromuscular weakness: a new management paradigm. *Chest* 2010; 137(5):1033-9.
24. **Bach J, Chiou M, Saporito L, Esquinas A.** Evidence-based medicine analysis of mechanical insufflation-exsufflation devices. *Respir Care* 2017; 62(5):643.
25. **Aboussouan L.** Sleep-disordered breathing in neuromuscular disease. *Am J Respir Crit Care Med* 2015; 191(9):979-89.
26. **Bach J, Saporito L, Shah H, Sinqee D.** Decanulation of patients with severe respiratory muscle insufficiency: efficacy of mechanical insufflation-exsufflation. *J Rehabil Med* 2014; 46(10):1037-41.
27. **Bach J, Upadhyaya N.** Association of need for tracheotomy with decreasing mechanical in-exsufflation flows in amyotrophic lateral sclerosis. *Am J Phys Med Rehabil* 2017. doi: 10.1097/PHM.0000000000000755. [Epub ahead of print].
28. **Chiou M, Bach J, Goncalves M.** Poster 206 Determinants of continuous noninvasive ventilatory support outcomes. *PM R* 2016; 8(9S):S228.
29. **Chiou M, Bach J, Saporito L, Albert O.** Quantitation of oxygen-induced hypercapnia in respiratory pump failure. *Rev Port Pneumol (2006)* 2016; 22(5):262-5.
30. **Bach J, Rajaraman R, Ballanger F, Tzeng AC, Ishikawa Y, Kulesa R, et al.** Neuromuscular ventilatory insufficiency: effect of home mechanical ventilator use v oxygen therapy on pneumonia and hospitalization rates. *Am J Phys Med Rehabil* 1998; 77(1):8-19.
31. **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):962-965.
32. **Bach J.** A comparison of long-term ventilatory support alternatives from the perspective of the patient and care giver. *Chest* 1993; 104(6):1702-6.
33. **Ishikawa Y, Miura T, Ishikawa Y, Aoyagi T, Ogata H, Hamada S, et al.** Duchenne muscular dystrophy: survival by cardio-respiratory interventions. *Neuromuscul Disord* 2011; 21(1):47-51.
34. **Bach J, Chiou M.** Limitations of evidence -based medicine. *Rev Port Pneumol* 2016; 22(1):4-5.
35. **Gonçalves M, Bach J, Ishikawa Y, Saporito L, Winck J.** Outcomes of noninvasive management of end-stage neuromuscular respiratory muscle failure: a multicenter retrospective analysis. *Eur Respir J Monographs*. [In press].
36. **Mahajan K, Bach J, Saporito L, Perez N.** Diaphragm pacing and noninvasive respiratory management of amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease. *Muscle Nerve* 2012; 46(6):851-5.
37. **González X, Salinas P, Farias A, Rodríguez C.** Aspectos éticos de la ventilación mecánica domiciliaria. *Neumol Pediatr* 2008; 3(Supl 1):83-6.
38. **Gray K, Isaacs D, Kilham H, Tobin B.** Spinal muscular atrophy type I: do the benefits of ventilation compensate for its burdens? *J Paediatr Child Health* 2013; 49(10):807-12.
39. **Chatwin M, Bush A, Simonds A.** Outcome of goal-directed non-invasive ventilation and mechanical insufflation/exsufflation in spinal muscular atrophy type I. *Arch Dis Child* 2011; 96(5):426-32.
40. **Bach J, Vega J, Majors J, Friedman A.** Spinal muscular atrophy type 1 quality of life. *Am J Phys Med Rehabil* 2003; 82(2):137-42.
41. **Gillingwater T, Murray L.** How far away is spinal muscular atrophy gene therapy? *Expert Rev Neurother* 2015; 15(9):965-8.
42. **Harada Y, Sutomo R, Sadewa A, Akutsu T, Takeshima Y, Wada H, et al.** Correlation between SMN2 copy number and clinical phenotype of spinal muscular atrophy: three SMN2 copies fail to rescue some patients from the disease severity. *J Neurol* 2002; 249(9):1211-9.
43. **Wirth B, Barkats M, Martinat C, Sendtner M, Gillingwater T.** Moving towards treatments for spinal muscular atrophy: hopes and limits. *Expert Opin Emerg Drugs* 2015; 20(3):353-6.
44. **Sasongko T, Salmi A, Zilfalil B, Albar M, Mohd Hussin Z.** Permissibility of prenatal diagnosis and abortion for fetuses with severe genetic disorder: type 1 spinal muscular atrophy. *Ann Saudi Med* 2010; 30(6):427-31.
45. **Simonds A.** Respiratory support for the severely handicapped child with neuromuscular disease: ethics and practicality. *Semin Respir Crit Care Med* 2007; 28(3):342-54.
46. **McKim D, Griller N, LeBlanc C, Woolnough A, King J.** Twenty-four hour noninvasive ventilation in Duchenne muscular dystrophy: a safe alternative to tracheostomy. *Can Respir J* 2013; 20(1):e5-9.
47. **Villanova M, Brancalion B, Mehta A.** Duchenne muscular dystrophy: life prolongation by noninvasive ventilatory support. *Am J Phys Med Rehabil* 2014; 93(7):595-9.
48. **Bach J, Martinez D.** Duchenne muscular dystrophy: continuous noninvasive ventilatory support prolongs survival. *Respir Care* 2011; 56(6):744-50.
49. **Andrews J, Soim A, Pandya S, Westfield C, Cialfoni E, Fox DJ, et al.** Respiratory care received by individuals with Duchenne muscular dystrophy from 2000 to 2011. *Respir Care* 2016; 61(10):1349-59.
50. **Bach J, Saltstein K, Sinqee D, Weaver B, Komaroff E.** Long-term survival in Werdnig-Hoffmann disease. *Am J Phys Med Rehabil* 2007; 86(5):339-4.

Correspondencia: Dr. Francisco Prado.
 Correo electrónico: panchoprado2004@gmail.com