

Calidad de vida en niños y adolescentes con Atrofia Muscular Espinal

Quality of life in children and adolescents with Spinal Muscular Atrophy

Pilar Vega^a, Carole Glisser^b, Claudia Castiglioni^c, M. Virginia Amézquita^d,
Marifé Quirola^e, Salesa Barja^{d,f}

^aMédico Residente Pediatría. Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile. Santiago, Chile

^bNutricionista. Magíster en Nutrición. Pontificia Universidad Católica de Chile. Santiago, Chile

^cNeuróloga Infantil. Departamento de Neurología Pediátrica. Clínica Las Condes. Santiago, Chile

^dMédico Nutróloga Pediátrica. Departamento de Gastroenterología y Nutrición, División de Pediatría. Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile. Santiago, Chile

^eNutricionista. Magíster en Nutrición. Red de Salud UC Christus. Santiago, Chile

^fHospital Josefina Martínez. Santiago, Chile

Recibido: 23 de septiembre de 2019; Aceptado: 27 de abril de 2020

¿Qué se sabe del tema que trata este estudio?

La calidad de vida en niños y adolescentes con Atrofia Muscular Espinal (AME) depende de diversos factores como el nivel de discapacidad y las terapias disponibles. En general a nivel mundial hay pocos estudios y no contamos con información en Chile.

¿Qué aporta este estudio a lo ya conocido?

En un grupo de niños y adolescentes con AME en Chile, la calidad de vida reportada por los padres, fue regular a buena en la mayoría, influida mayoritariamente por su nivel de función motora y la capacidad de comunicarse.

Resumen

Introducción: La calidad de vida (CV) es un aspecto fundamental del tratamiento en pacientes con Atrofia Muscular Espinal (AME). Existe escasa información a nivel local e internacional. **Objetivo:** Caracterizar la CV en una muestra de niños y adolescentes chilenos con AME. **Sujetos y Método:** Estudio observacional, transversal. Se aplicó un cuestionario y el módulo neuromuscular 3.0 de la encuesta PedsQL™, a padres de niños con AME de 2-18 años. Ésta consta de 3 ámbitos: Enfermedad, Comunicación y Familia. Se consideró el puntaje >60 como CV buena, 30-60 regular y < 30, deficiente. Se utilizó el programa MINITAB-17®, considerando significativo $p \leq 0,05$. **Resultados:** Se reclutaron 38 pacientes, con edad mediana 8 años (2-18), 52,7% hombres, y 17 (44,7%) AME I. Todos con confirmación genética. El puntaje total fue $51,92 \pm 17$, correspondiendo 31% a CV buena, 55% regular y 14% baja. En AME I fue $46,5 \pm 15,2$ y en AME II-III, $56,3 \pm 17,4$ ($p = 0,071$). Para el ámbito de Enfermedad fue $53,83 \pm 18,1$, de Familia $48,6 \pm 23,14$ y Comunicación $33,3$ (RIC: 0,0-83,33). En este último, tuvieron mayor puntaje los pacientes con AME II o III, los mayores de 6 años, los

Palabras clave:
Atrofia muscular espinal;
calidad de vida;
enfermedad neuromuscular;
pediatría

Correspondencia:
Salesa Barja
sbarja@uc.cl

Cómo citar este artículo: Rev Chil Pediatr. 2020;91(4):512-520. DOI: 10.32641/rchped.v91i4.1443

con menor apoyo ventilatorio y los residentes en regiones. Sin embargo, en el análisis multivariado solamente el tipo de AME fue significativo, explicando 40,9% de la variación del puntaje del área de comunicación. **Conclusiones:** En esta muestra de pacientes con AME, la calidad de vida fue regular a buena en la mayoría. El área más baja fue la de Comunicación, con mayor puntaje en aquellos con mayor capacidad motora funcional.

Abstract

Introduction: Quality of life (QoL) is a key aspect in the treatment of patients with Spinal Muscular Atrophy (SMA). International information regarding QoL in SMA is scarce, and is not available in our country. **Objective:** To characterize QoL in a sample of Chilean children and adolescents with SMA. **Subjects and Method:** Observational, cross-sectional study. A general questionnaire and the PedsSQL™ 3.0 Neuromuscular Module Inventory were applied to parents of children with SMA aged 2 to 18 years. It has three areas: Disease, Communication, and Family. A score > 60 was considered as good QoL, 30-60 as regular, and < 30 as low. MINITAB-17® software was used, considering significant a $p < 0.05$ value. **Results:** We recruited 38 patients, with median age 8 years (2-18), 52.63% were male, and 17 (44.7%) with SMA I. All had genetic confirmation. The total score of QoL was 51.92 ± 17 , representing 31% good, 55% regular, and 14% low. Regarding SMA I, it was 46.5 ± 15.2 and SMA II-III, 56.3 ± 17.4 ($p = 0.071$). Concerning the area of Disease, it was 53.83 ± 18.1 , Family 48.6 ± 23.14 , and Communication 33.3 (IQR: 0.0; 83.33). In this last area, children with SMA II-III, older than 6 years., with non-invasive ventilatory support, or living out of the metropolitan area had higher scores, however, in multivariate analysis, only SMA type was significant, which explained 40,9% of the variation in the communication area score. **Conclusions:** In this sample of SMA pediatric patients, the QoL was regular or good in most of them. The lowest area was communication, with a higher score in those children with higher motor function.

Keywords:
Spinal muscular atrophy;
Quality of life;
neuromuscular diseases;
pediatrics

Introducción

La atrofia muscular espinal (AME) representa a un grupo de desórdenes neuromusculares caracterizados por la degeneración de las motoneuronas alfa del asta anterior de la médula espinal, producto de una delección homocigota en el gen SMN1 en 95% de los pacientes. Un porcentaje menor son heterocigotos compuestos, afectados por una delección y una mutación puntual intrágénica en SMN1. Este gen se ubica en el brazo largo del cromosoma 5, en la posición 5q13¹. Las manifestaciones clínicas más evidentes son la debilidad muscular y la amiotrofia progresiva, que pueden llevar a parálisis de la musculatura involucrada. Los pacientes presentan un fenotipo variable, y se agrupan en cuatro tipos según la máxima función motora alcanzada: el tipo I, que nunca logra sedestación y fallece antes de los dos años sin soporte tecnológico, particularmente de apoyo ventilatorio prolongado. El tipo II de inicio más tardío y que logra sentarse, el tipo III que alcanza marcha independiente y el tipo IV, que se presenta en la edad adulta².

Es una enfermedad de herencia autosómica recesiva, con una incidencia estimada de 1:6.000 a 1:10.000 recién nacidos vivos, y una frecuencia de portadores de 1:35 a 1:50³. En Chile desconocemos su incidencia⁴. La esperanza de vida de la población con AME ha mejo-

rado considerablemente en las últimas décadas debido al avance tecnológico y médico, por lo que optimizar la calidad de vida (CV) es un tema central en el tratamiento, destacado en los estándares internacionales de cuidados interdisciplinarios en AME^{5,6}.

La OMS ha definido la CV como la percepción individual de la posición en la vida, en el contexto de la cultura y sistema de valores en el cual se vive, y su relación con las metas, expectativas, estándares e intereses⁷. Es un concepto complejo, con diferentes definiciones en las distintas disciplinas y de naturaleza multidimensional⁸. Los dominios que abarca la CV en niños son heterogéneos, especialmente en aquellos con discapacidad^{9,10}. Si bien la función motora influye sobre la CV, estudios recientes han demostrado escasa correlación entre ambas¹¹, lo que sugiere que los niños pueden presentar buena CV a pesar de sus limitaciones físicas.

La calidad de vida relacionada con la salud (CVRs) se define como el impacto que una enfermedad y su tratamiento tienen en la percepción del paciente sobre su bienestar¹². Este tema es fundamental para guiar el tratamiento de los niños con enfermedades crónicas, evaluar nuevas terapias, generar investigación y desarrollar políticas públicas.

Gracias al avance de la tecnología, del soporte ventilatorio y a las pautas internacionales de consenso en

los estándares de cuidados de salud en AME, la CV de las personas con AME ha mejorado. Sin embargo, la aplicación por parte de los equipos de salud de dichas recomendaciones difiere en distintos países y realidades socioeconómicas^{13,14}. Aunque aún no se alcanza la cura definitiva, recientemente se han aprobado nuevas terapias^{15,16} que han mejorado el pronóstico funcional, la capacidad respiratoria y la expectativa de vida, pero debido a su baja disponibilidad y alto costo, aún es necesario considerar decisiones éticas, en especial en pacientes con AME I. En esta toma de decisiones, el concepto de calidad de vida es clave¹⁷.

En el mundo existe escasa información sobre la CV de los pacientes con AME y no disponemos de información en nuestro país. El objetivo de este estudio fue describir la CV en una muestra de niños y adolescentes chilenos con AME.

Sujetos y Método

Se realizó un estudio descriptivo y transversal, en una muestra por conveniencia de pacientes con diagnóstico de AME, de edad entre 2 y 18 años. Las familias fueron invitadas a participar mediante invitación verbal en los simposios internacionales organizados por la corporación de familias con Atrofia Muscular Espinal (FAME), en noviembre de 2016 y 2017. También se enviaron trípticos informativos a través de la página web de FAME, del Hospital Josefina Martínez y de los equipos tratantes. Las familias interesadas en participar facilitaron sus datos de contacto (teléfono y correo electrónico).

El estudio contó con la aprobación del Comité Ético Científico de la Facultad de Medicina de la Pontificia Universidad Católica de Chile (Nº 161213009) y del Comité Ético Científico del Servicio de Salud Metropolitano Sur Oriente (23-03-17). Los padres de los participantes firmaron un documento de consentimiento informado y los niños mayores de 12 años dieron su asentimiento informado.

Se aplicaron dos encuestas a los padres o apoderados, una sobre datos generales del paciente: edad actual, género, edad de diagnóstico, confirmación genética, tratamiento y apoyo ventilatorio, entre otros. La segunda correspondió al cuestionario para padres y cuidadores, del módulo para enfermedades neuromusculares 3.0 de la encuesta de calidad de vida PedsQL™, validada para niños con AME de 2 a 18 años en su versión original¹⁸, en versión al español¹⁹ y traducida al español chileno en 2010. Se obtuvo la autorización correspondiente (Varni JW et al, Pediatric Quality of Life Inventory™ _User Agreement _ March2017_22.0).

Este cuestionario constó de 25 preguntas distribuidas en 3 ámbitos: 17 referidas a la Enfermedad, 3

a la Comunicación y 5 a la Familia, con puntajes que van desde “nunca” (0) hasta “casi siempre” (4) y que se analizan en una escala inversa de 0 a 100 (0 = 100; 4 = 0), por lo que, a mayor puntaje mejor CV. Se adjuntan las preguntas del cuestionario en el Anexo 1. Considerando que en niños sanos se ha reportado en la encuesta PedsQL™ un puntaje de $81,34 \pm 15,2^{18}$, como equipo investigador se definió arbitrariamente una CV buena como un puntaje mayor a 60 (comparable a niños sin enfermedad), regular entre 31 y 60 y deficiente, igual o menor a 30.

Las encuestas fueron aplicadas por 2 encuestadoras en 2 modalidades: por medio de correo electrónico, a través de plataforma *SurveyMonkey*, o de manera presencial con visita domiciliaria, y posteriormente completadas por vía telefónica.

Se analizaron los datos con el programa MINITAB-17®, se describió la muestra mediante número y porcentaje para variables nominales. En el caso de las numéricas, se evaluó la distribución con test de Ryan Joiner, describiéndose mediante promedio \pm desviación estándar (DE) si distribuían de modo normal o, en caso contrario, se utilizó mediana y rango intercuartílico. Para compararlas, se utilizó ANOVA o test de Kruskal-Wallis, respectivamente. Las variables dicotómicas se compararon con test de Chi² o Fisher. Los resultados se consideraron significativos si alcanzaban un valor $p \leq 0,05$.

Resultados

Se entregaron las encuestas a las 54 familias que enviaron sus datos de contacto. Finalmente, se incluyeron 38 familias (70,4%) de niños y adolescentes con AME, mayores de 2 años, con encuestas contestadas por sus padres o cuidadores en más de un 90% y firmados los documentos de consentimiento y asentimiento informados. Se excluyeron 4 encuestas respondidas por padres de niños menores de 2 años, por la falta de validación de PedsQL™ en ese rango de edad. Del total, 15 familias se encuestaron en visita domiciliaria y 23 vía correo electrónico, complementado con llamado telefónico. No hubo diferencia en los puntajes de CV entre las 2 encuestadoras, ni tampoco según la modalidad de aplicación de la encuesta (presencial o a distancia).

Los 38 pacientes tuvieron una mediana de edad de 8 años (rango 2 a 18 años) y sus características se resumen en la tabla 1. Ningún paciente se encontraba con terapia medicamentosa específica cuando se recolectó la información. De las familias que contestaron las encuestas, seis no registraron su residencia y una no respondió el área correspondiente a familia en el cuestionario de CV, por encontrarse el paciente hospitalizado. De los pacientes con AME I, 11/18 (65%) vivían en la

Región Metropolitana y 4/18 (24%) en otras regiones y dos no aportaron el dato.

El puntaje total y por área de la encuesta de CV se describe en la tabla 2. Como se observa, el área de Comunicación tuvo tendencia a menor puntaje (ANOVA $p = 0,342$).

Del total de encuestas contestadas, 5 (13,2%) pacientes obtuvieron CV deficiente, 21 (55,3%) CV regular y 12 (31,6%) CV buena (figura 1).

En la Tabla 3, se muestra el análisis univariado entre el puntaje total y por área de la encuesta de CV, según los siguientes factores: género, edad, sitio de residencia y tipo de AME. No se encontró asociación significativa en las áreas de Enfermedad o Familia (que no se muestran), pero en la de Comunicación tuvieron menor puntaje los pacientes con AME I (vs AME II y III), los menores de 6 años (vs los mayores), aquellos con residencia en el área Metropolitana (vs Regiones) y los con apoyo ventilatorio invasivo (vs los con apoyo no invasivo o sin ventilación), esto último se muestra en la figura 2, en la cual también destaca que los niños sin AV (apoyo ventilatorio) tenían CV similar a los

Tabla 1. Características generales de 38 pacientes con atrofia muscular espinal

Características		
Género masculino, n (%)	20 (52,63)	
Género femenino, n (%)	18 (47,37)	
Tipo de AME, n (%)	AME I	17 (44,74)
	AME II	17 (44,74)
	AME III	4 (10,53)
Confirmación genética, n (%)	Sí	38 (100)
Apoyo ventilatorio, n (%)	VMI	17 (44,74)
	VMNI permanente	2 (5,26)
	VMNI parcial	12 (31,58)
	Sin apoyo ventilatorio	7 (18,42)
Región donde habita, n (%)	Región Metropolitana	18 (47,36)
	Otras regiones	14 (36,84)
	Sin dato	6 (15,78)

VMI: Ventilación mecánica invasiva, VMNI= ventilación mecánica no invasiva. AME: Atrofia Muscular Espinal.

Tabla 2. Puntajes de la encuesta de Calidad de Vida (PedsQL™) en 38 niños y adolescentes con AME

Puntaje	nº	Promedio ± DE	Mediana (RIC)	Rango
Total	38	51,92 ± 16,98	52,5 (38,75; 67,00)	16,00 y 89,00
Área de Enfermedad	38	53,83 ± 18,11	54,41 (43,75;66,91)	14,71 y 91,18
Área de Comunicación*	38	44,30 ± 39,04	33,3 (0,00;83,33)	0,00 y 100,00
Área de Familia	37	48,6 5± 23,14	45 (30,00;70,00)	10,00 y 90,00

*Variable que no presenta distribución normal (Test de Ryan-Joiner). AME: Atrofia Muscular Espinal.

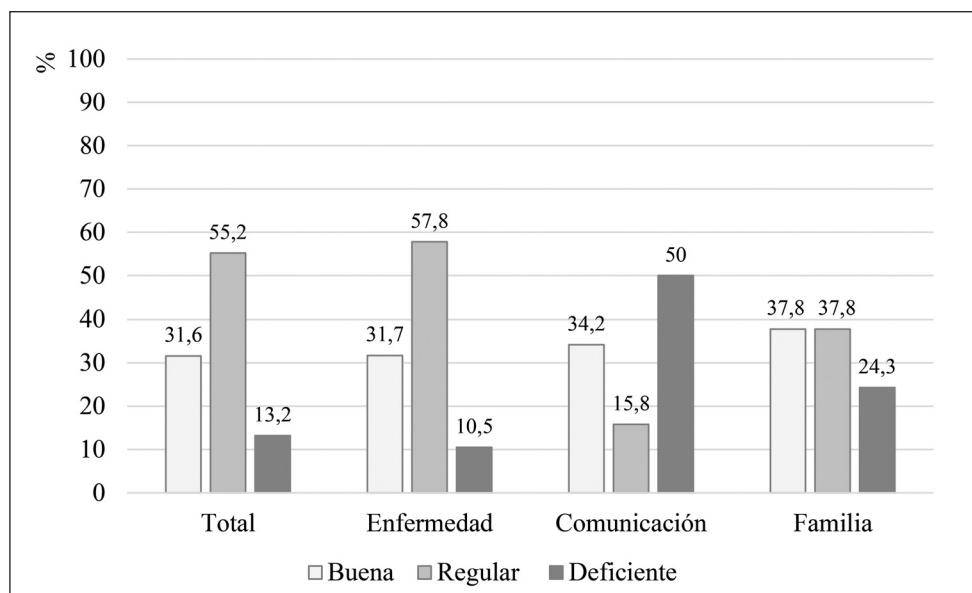


Figura 1. Calidad de vida, medida con el Módulo ENM de la encuesta PedsQL™ aplicada a los padres o cuidadores de 38 niños y adolescentes con AME.

Tabla 3. Análisis univariado de los puntajes de la encuesta de Calidad de Vida (PedsQL™) según diferentes factores, en 38 niños y adolescentes con atrofia muscular espinal

Encuesta	Factor		n	Puntaje	p
Puntaje total	Edad	≤ 6 años	15	49,2 ± 14,8	0,411 ^a
		> 6 años	23	53,7 ± 18,4	
	Género	Femenino	18	55,6 ± 15,3	0,211 ^a
		Masculino	20	48,6 ± 18,1	
	Tipo AME	AME I	17	46,5 ± 15,2	0,071 ^a
		AME II y III	21	56,3 ± 17,4	
	Lugar donde habita	RM	18	50,2 ± 16	0,647 ^a
		Regiones	14	53,4 ± 20,9	
	Apoyo Ventilatorio	No	7	59,3 ± 11,7	0,613 ^a
		VMNI	14	54,9 ± 19,9	
		VMI	17	46,5 ± 15,2	
Área comunicación	Edad	≤ 6 años	15	16,67 (0,0-25)	0,016 ^b
		> 6 años	23	66,67 (16,67-100)	
	Genero	Femenino	18	62,5 (16,67-91,67)	0,096 ^b
		Masculino	20	25,0 (0,0-75)	
	Tipo AME	AME I	17	0,00 (0,0-25)	0,000 ^b
		AME II y III	21	83,3 (45,83-95,83)	
	Lugar donde habita	RM	18	16,67 (0,0-58,33)	0,012 ^b
		Regiones	14	66,67 (25-100)	
	Soporte ventilatorio	No	7	83,3 (50; 91,7)	0,001 ^b
		VMNI	14	75,0 (22,9; 100)	
		VMI	17	0,00 (0,0; 25,0)	

^aTest ANOVA; ^bTest Kruskal Wallis. AME: Atrofia Muscular Espinal.

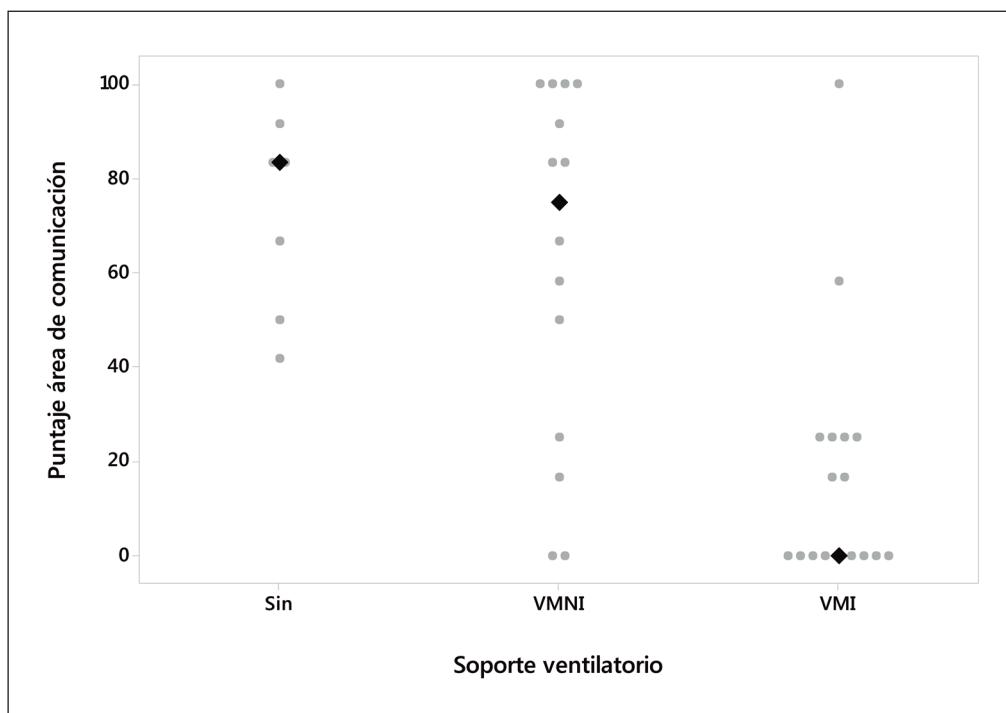


Figura 2. Encuesta de calidad de vida en 38 niños y adolescentes con AME: Puntaje en el área de comunicación, según tipo de apoyo ventilatorio*. Apoyo ventilatorio: Sin apoyo, Ventilación Mecánica no invasiva (VMNI), Ventilación Mecánica invasiva (VMI). Los puntos grises corresponden a los valores individuales y los rombos negros a las medianas. *Test de Kruskal Wallis ($p = 0,001$).

con AVNI (apoyo ventilatorio no invasivo). Todos los niños con AVI (Apoyo Ventilatorio Invasivo) tenían AME I (n = 17).

Posteriormente se realizó un análisis de regresión múltiple para explicar el puntaje del área de Comunicación, ingresando como variables categóricas explicatorias: la edad, tipo de AME, lugar de residencia y soporte ventilatorio. El mejor modelo dejó como significativo solamente el tipo de AME ($p = 0,012$), con S: 30,8, R^2 : 40,9% y R^2 ajustado: 34,5%. No pudo ingresar la variable “tipo de apoyo ventilatorio”, por su estrecha asociación al tipo de AME, sin mejorar el modelo al sustituirlo.

Discusión

Este estudio describe la calidad de vida en una muestra de niños y adolescentes chilenos con AME mayores de 2 años, reportada por sus padres o cuidadores. La mayoría consideró la CV del hijo o hija como regular a buena y una minoría como deficiente. Hubo una tendencia a mejor puntaje general en el grupo con mayor movilidad, diferencia que fue significativa sólo para el área de Comunicación. Es el primer estudio en nuestro país que explora este importante aspecto en pacientes con una enfermedad que, con el advenimiento de nuevas terapias, ha cambiado drásticamente su pronóstico^{15,16,21}.

En cuanto al puntaje general, nuestros resultados ($51,92 \pm 17$ puntos) fueron comparables a los obtenidos en un estudio realizado en 2014 en la República Checa⁵, que correspondió a $52,08 \pm 16,37$, pero inferiores a los reportados en otro de Estados Unidos, de $59,74 \pm 16,75$ ¹⁷. Con respecto al área específica de Comunicación, el puntaje en esta muestra fue considerablemente menor que en los estudios previamente mencionados: $44,30 \pm 39,0$ vs $62,38 \pm 29,94$ y $67,01 \pm 31,09$, respectivamente. Estas diferencias pudieran explicarse por una mayor disponibilidad de recursos tecnológicos o por tener los otros estudios una mayor representación de pacientes con AME II y III, cuya capacidad en el área de la comunicación es significativamente mayor. Esto es concordante en nuestro estudio en que 40% de la variación del puntaje de comunicación fue explicado solamente por el tipo de AME.

Al comparar con otras enfermedades neuromusculares degenerativas como es la Distrofia Muscular de Duchenne²², en un estudio realizado el año 2010 que describió la CV de 44 pacientes utilizando el mismo instrumento, los resultados fueron $59,6 \pm 15,47$ (Puntaje Total), $60,28 \pm 15,32$ (Enfermedad), $62,12 \pm 27,81$ (Comunicación) y $55,8 \pm 24,92$ (Familia), todos superiores a los obtenidos en nuestra muestra. Esto pudiera deberse a que, a diferencia de AME, los pacientes con

esta enfermedad presentan mayor movilidad independiente y comunicación verbal hasta etapas más avanzadas de su enfermedad.

Los pacientes con AME tipo II y III tuvieron un mejor puntaje general que aquellos con AME I, pero la diferencia sólo fue significativa para el área de la comunicación, probablemente debido a la ausencia de comunicación verbal en los pacientes con AME I. En una reciente revisión sistemática sobre CV en AME²³ que incluyó 15 estudios y en la cual sólo 6 aplicaron la misma encuesta, los promedios obtenidos en Enfermedad, Comunicación, Familia y Puntaje Total fueron: 39, 4, 30 y 34 para AME I, 54, 78, 49 y 56 para AME II y 68, 82, 69 y 69 para AME III. Se aprecia que a mejor capacidad funcional se observa mejor calidad de vida. Nuestros resultados fueron levemente superiores en AME I, excepto en Comunicación, e inferiores para AME II-III, pero se mantiene la misma tendencia.

Sin embargo, también es necesario considerar la adecuación en AME del módulo neuromuscular de PedsQLTM, ya que si bien se ha usado para medir CV en estos pacientes²⁴, en otra revisión sistemática de 2018²⁵ que evaluó los instrumentos habitualmente utilizados, se concluyó que no se cuenta aún con uno específico que permita evaluar a los niños menores con AME I, principalmente por la dificultad de comunicarse verbalmente.

Si bien el nivel de discapacidad producto de las enfermedades afecta la CV²⁶, no existe siempre una relación lineal entre ambas²⁷. De este modo, se ha descrito que pacientes con limitaciones consideradas como mayores pueden presentar una buena CV, si cuentan con el apoyo necesario para desarrollar sus capacidades. Ello coincide con lo observado en el presente estudio, en que solamente hubo una diferencia significativa en el área de comunicación, entre el grupo de pacientes con discapacidad severa y el resto. El factor que puede lograr la compensación es el adecuado acceso a un tratamiento integral y a tecnologías de apoyo²⁸. Sin embargo, existen otros factores como el apoyo familiar, la integración social y la espiritualidad entre otros, que también influyen en la CV^{29,30}.

La CV se modifica según la realidad de cada país y región³¹, pero en nuestro estudio no encontramos diferencias en la CV al comparar los puntajes totales de quienes viven en la capital del país, con mejor acceso al sistema de salud, versus otras localidades. Ello puede deberse a un enfrentamiento comparable a nivel nacional, así como a la disponibilidad de programas de ventilación asistida en el sistema de salud pública de nuestro país, de los cuales la mayoría de los participantes son beneficiarios. El menor puntaje en el área de Comunicación en la Región Metropolitana se explicó por la mayor proporción de pacientes con AME I.

La principal fortaleza de este estudio es que aborda

un ámbito no explorado en Chile, el haber reclutado una muestra que incluye los diferentes tipos de AME y de un tamaño significativo, dada su baja incidencia. Las limitaciones de este estudio se relacionan con pérdida de algunos datos, con registros incompletos en una minoría, como se describe en los resultados. También, la aplicación de la encuesta sólo a los padres y cuidadores y no a los pacientes, debido a que una proporción importante de la muestra era menor de 5 años y el módulo neuromuscular está validado para niños mayores de esta edad. Además, era difícil confirmar que la encuesta fuera respondida sin la intervención de adultos en aquellas aplicadas por vía de correo electrónico. Sin embargo, se ha descrito una buena correlación entre las encuestas de CV respondidas por los padres y las respondidas por los pacientes³², y que la percepción de los cuidadores puede ser mejor que la del equipo de salud³³. Además, la aplicación a distancia es confiable y otorga ventajas en pacientes con movilidad limitada³⁴. No se contó con una estimación del nivel socioeconómico, que puede influir sobre el acceso a tecnologías de apoyo y al cuidado complementario³⁵. Tampoco, se incluyeron cuatro familias de niños menores de 2 años, todos con AME I, que pudieran haber tenido una menor CV. Un último aspecto importante por considerar es que puede existir un sesgo de selección por tratarse de una muestra por conveniencia, ya que los padres que decidieron participar pueden corresponder a aquellos con mayor motivación. Aun así, el presente trabajo podrá servir de línea base para futuras investigaciones en AME, especialmente en vista de los grandes y recientes avances en su tratamiento a nivel internacional.

Conclusiones

Los niños y adolescentes con AME en Chile presentan en su mayoría una calidad de vida regular a buena, siendo la Comunicación el área más afectada, que fue determinada en gran medida por la mayor limitación funcional. No se encontró diferencias en puntaje global de CV al considerar el tipo de AME, de apoyo ventilatorio, ni el género, edad o lugar de residencia.

Esperamos que este estudio colabore en mejorar las

prácticas clínicas y políticas públicas, así como la participación de organizaciones civiles como FAME, donde las familias puedan informarse, colaborar y mejorar la CV de los niños y adolescentes con AME.

Responsabilidades Éticas

Protección de personas y animales: Los autores declaran que los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki.

Confidencialidad de los datos: Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado: Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Agradecimientos

Agradecemos a la fundación FAME y el Hospital Josefina Martínez por su ayuda para poder reclutar nuestra muestra de pacientes y por su apoyo durante la realización de nuestro proyecto. Además, agradecemos a las familias que fueron parte de nuestra investigación por su buena disposición y su colaboración.

Financiamiento

Estudio financiado por el Concurso de investigación 2017-2018 de la Rama de Nutrición de la Sociedad Chilena de Pediatría, SOCHIPE.

Anexo 1. Preguntas módulo neuromuscular 3,0 de la PedsQL™**Área enfermedad**

1. A mi hijo(a) le cuesta respirar
2. Mi hijo(a) se enferma con facilidad
3. A mi hijo(a) se le hacen heridas y/o le salen sarpullidos
4. A mi hijo(a) le duelen las piernas
5. Mi hijo(a) se siente cansado(a)
6. Mi hijo(a) siente la espalda tibia
7. Mi hijo(a) se despierta cansado(a)
8. Las manos de mi hijo(a) están débiles
9. A mi hijo(a) le cuesta usar el baño
10. A mi hijo(a) le cuesta subir o bajar de peso cuando él o ella quiere
11. A mi hijo(a) le cuesta usar las manos
12. A mi hijo(a) le cuesta tragar la comida
13. Mi hijo(a) se demora mucho en bañarse o ducharse
14. Mi hijo(a) se lastima accidentalmente
15. Mi hijo(a) se demora mucho en comer
16. A mi hijo(a) le cuesta darse vuelta en la cama durante la noche
17. A mi hijo(a) le cuesta desplazarse a distintos lugares con su equipo

Área comunicación

18. A mi hijo(a) le cuesta decirle a los médicos y enfermeras cómo se siente
19. A mi hijo(a) le cuesta hacerle preguntas a los médicos y enfermeras
20. A mi hijo(a) le cuesta explicar su enfermedad a otras personas

Área familia

21. A nuestra familia le cuesta planificar actividades como las vacaciones
22. A nuestra familia le cuesta descansar lo suficiente
23. Creo que el dinero es un problema en nuestra familia
24. Creo que nuestra familia tiene muchos problemas
25. Mi hijo(a) no tiene el equipo que necesita

Iannaccone ST, Hynan LS, Morton A, Buchanan R, Limbers CA, Varni JW, Am SG. The PedsQL™ in pediatric patients with spinal muscular atrophy: feasibility, reliability, and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory (TM) Generic Core Scales and Neuromuscular Module. *Neuromuscul Disord* 2009;19(12):805.

Referencias

1. Mercuri E, Finkel R, Muntoni F, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord*. 2018;28:103-15.
2. Finkel R, Mercuri E, Meyer O, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord*. 2018;28:197-207.
3. Castiglioni C, Levicán J, Rodillo E, et al. Atrofia Muscular Espinal: Caracterización clínica, electrofisiológica y molecular de 26 pacientes. *Rev Med Chile* 2011;139:197-204
4. Álvarez K, Suárez B, Palomino M, et al. Observations from a nationwide vigilance program in medical care for spinal muscular atrophy patients in Chile. *Arq Neuropsiquiatr*. 2019;77:470-7.
5. Kocova H, Dvorackova O, Vondracek P, Haberlova J. Health related quality of life in children and adolescents with spinal muscular atrophy in the Czech Republic. *Pediatr Neurol*. 2014;50:591-4.
6. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, et al. Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. *J Child Neurol*. 2007;22:1027-49.
7. Wallander JL, Koot HM. Quality of life in children: A critical examination of concepts, approaches, issues, and future directions. *Clin Psychol Rev*. 2016;45:131-43.
8. Urzúa A, Caqueo-Urízar A. Calidad de

vida: Una revisión teórica del concepto. *Ter Psicol.* 2012; 30:61-71.

9. Gilson KM, Davis E, Reddiough D, Graham K, Waters E. Quality of Life in Children with Cerebral Palsy: Implications for Practice. *J Child Neurol.* 2014; 29:1134-40.
10. Livingston MH, Rosenbaum PL, Russell DJ, Palisano RJ. Quality of life among adolescents with Cerebral Palsy: What does the literature tell us? *Dev Med Child Neurol.* 2007; 49:225-31.
11. Ingerski LM, Modi AC, Hood KK, et al. Health-Related Quality of Life Across Pediatric Chronic Conditions. *J Pediatr.* 2010; 156:639-44.
12. Ojeda ZC, Cofré DC. Calidad de vida relacionada con la salud en pacientes pediátricos con enfermedad inflamatoria intestinal. *Rev Chil Pediatr.* 2018;89:196-201.
13. López-Bastida J, Peña-Longobardo L, Aranda-Reneo I, Tizzano E, Sefton M, Oliva-Moreno J. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with spinal muscular atrophy (SMA) in Spain. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12:141.
14. Mercuri E, Bertini E, Iannaccone S. Childhood Spinal Muscular Atrophy: controversies and challenges. *Lancet Neurol.* 2012;11:443-52.
15. European Medicines Agency. (2017). Spinraza. Retrieved: December 29, 2019. From: <https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/spinraza>
16. Food and Drug Administration (FDA). FDA approved innovative gene therapy to treat pediatric patients with spinal muscular atrophy, a rare disease and leading genetic cause of infant mortality. [Internet] May 24, 2019. Consultado March 09, 2019. Disponible en <https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-approves-innovative-gene-therapy-treatpediatric-patients-spinal-muscular-atrophy-rare-disease>.
17. Varni JW, Seid M, Rode CA. The PedsQL: Measurement model for the Pediatric Quality of Life Inventory. *Med Care.* 1999; 37:126-39.
18. Iannaccone S, Hynan LS, Morton A, Buchanan R, Limbers CA, Varni JW; AmSMART Group. The PedsQL in pediatric patients with Spinal Muscular Atrophy: Feasibility, reliability, and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory Generic Core Scales and Neuromuscular Module. *Neuromuscul Disord.* 2009;19:805-12.
19. M. Girabent-Farrés, L. Monné-Guasch, C. Bagur-Calafat, J. Fagoaga. Traducción y validación al español del módulo neuromuscular de la escala Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL): Evaluación de la calidad de vida percibida por padres de niños de 2-4 años con enfermedades neuromusculares. *Rev Neurol.* 2018;66:81-8.
20. Varni JW, Burwinkle TM, Seid M, Skarr D. The PedsQL 4.0 as a Pediatric Population Health Measure: Feasibility, Reliability, and Validity. *Ambul Pediatr.* 2003;3:329-41.
21. Rouault F, Christie-Brown V, Broekgaarden R et al. Disease impact on general well-being and therapeutic expectations of European Type II and Type III spinal muscular atrophy patients. *Neuromuscul Disord.* 2017;27:428-38.
22. Davis SE, Hynan LS, Limbers CA, et al. The PedsQL™ in pediatric patients with Duchenne muscular dystrophy: feasibility, reliability, and validity of the Pediatric Quality of life inventory neuromuscular module and generic core scales. *J Clin Neuromuscul Dis.* 2010;11:97-109.
23. Landfeldt E, Edstrom J, Sejersen T, Tulinius M, Lochmüller H, Kirschner J. Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: A systematic review. *Eur J Paediatr Neurol.* 2019;23:347-56.
24. Iannaccone ST; American Spinal Muscular Atrophy Randomized Trials (AmSMART) Group. Outcome measures for pediatric Spinal Muscular Atrophy. *Arch Neurol.* 2002;59:1445-50.
25. Vaidya S, Boes S. Measuring quality of life in children with spinal muscular atrophy: a systematic literature review. *Qual Life Res.* 2018;27:3087-94.
26. Travlos V, Patman S, Wilson A, Simcock G, Downs J. Quality of life and psychosocial well-being in youth with neuromuscular disorder who are wheelchair users: a systematic review. *Arch Phys Med Rehabil.* 2017;98:1004-17.
27. De Oliveira CM, P de Q C Araújo A. Self-reported quality of life has no correlation with functional status in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Eur J Paediatr Neurol.* 2011;15:36-9.
28. Barja S, Muñoz C, Cancino N, et al. Audiovisual stimulation in children with severely limited motor function: Does it improve their quality of life? *Rev Neurol.* 2013; 57:103-11.
29. Gehrke PR, Mosqueiro BP, Zimpel RR, Ruschel DB, Rocha NS, Fleck MP. Quality-of-life and spirituality. *Inter Rev Psychiatr.* 2017;29:263-82.
30. González-Melado F. El mejor interés del niño con SMA I. Reflexiones sobre los tratamientos de soporte vital en niños con atrofia muscular espinal tipo I. Siena: Edizioni Cantagalli. 2014. ISBN-10: 8868790580.
31. Didsbury M, Kim S, Medway M, et al. Socio-economic status and quality of life in children with chronic disease: A systematic review. *J Paediatr Child Health.* 2016; 52:1062-9.
32. Janse, A., Sinnema, G., Uiterwaal, C., Kimpfen, J., Gemke, R. Quality of life in chronic illness: children, parents and paediatricians have different, but stable perceptions. *Acta Paediatrica.* 2008;97:1118-24.
33. Bach JR, Vega J, Majors J, Friedman A. Spinal muscular atrophy type 1 quality of life. *Am J Phys Med Rehabil.* 2003;82:137-42.
34. Dunaway S, Montes J, Montgomery M, et al. Reliability of telephone administration of the PedsQL Generic Quality of Life Inventory and Neuromuscular Module in spinal muscular atrophy (SMA). *Neuromuscul Disord.* 2010;20:162-5.
35. Caicedo C. Children with Special Health Care Needs: Child Health and Functioning Outcomes and Health Care Service Use. *J Pediatr Health Care.* 2016;30:590-8.