

Mónica Vasconcelos¹
Isabel Fineza²
Miguel Félix³
Maria Helena Estêvão⁴

Atrofia muscular espinhal – Apoio ventilatório não invasivo em pediatria

Spinal muscular atrophy – Noninvasive ventilatory support in pediatrics

Recebido para publicação/received for publication: 04.12.03
Aceite para publicação/accepted for publication: 05.07.21

Resumo

A deterioração da função respiratória em crianças com doença neuromuscular degenerativa é a principal responsável pela elevada mortalidade associada a estas doenças. A ventilação não invasiva (VNI) veio diminuir a morbilidade e a mortalidade por insuficiência respiratória nestas crianças. No entanto, o uso de suporte ventilatório nalguns casos de atrofia espinhal anterior (AEA) é ainda controverso.

Apresenta-se um estudo retrospectivo de 22 doentes com AEA seguidos no Hospital Pediátrico de Coimbra: 7 do tipo I, 11 do tipo II e 4 do tipo III. Em 17 casos foi iniciado apoio ventilatório por máscara e,

Abstract

The deterioration of the respiratory function in children suffering from degenerative neuromuscular disease is the main cause of the high mortality rate associated with these diseases. Noninvasive ventilation (NIV) has reduced the morbidity and mortality due to respiratory insufficiency in these children. However, the use of support ventilation in some cases of spinal muscular atrophy (SMA) is still controversial.

A retrospective study of 22 patients suffering from SMA who were followed up in the Paediatric Hospital of Coimbra is presented: 7 of type I, 11 of type

¹ Interna do Internato Complementar de Pediatria/Complementary Paediatrics Internship Student

² Assistente Hospitalar Graduada de Neuropediatria/Graduate Hospital Assistant in Neuropaediatrics

³ Assistente Hospitalar de Pediatria/Hospital Assistant in Paediatrics

⁴ Assistente Hospitalar Graduada de Pediatria/Graduate Hospital Assistant in Paediatrics

Instituição/Institution: Laboratório do Sono e Ventilação/Sleep and Respiration Laboratory. Responsável/Responsible: Maria Helena Estêvão.
Correspondência/Correspondence to: Mónica Vasconcelos, Hospital Pediátrico de Coimbra/Paediatric Hospital of Coimbra.
Av. Bissaya Barreto - 3000-075 Coimbra

em 3 destes, a VNI foi aplicada com intuítos profiláticos.

As 7 crianças com AEA tipo I iniciaram VNI com uma idade média de 13 meses (3 meses – 3 anos) e 5 faleceram, entre 1 a 15 meses após o início da ventilação. Das 11 crianças com AEA tipo II, em 8 foi instituída VNI, e uma faleceu 22 meses depois. Três crianças deste grupo iniciaram a VNI de forma profilática e em todas se verificou uma diminuição da deformidade torácica. Dos 4 doentes do tipo III, em 2 foi iniciado o suporte ventilatório. Na totalidade dos casos sintomáticos verificou-se uma diminuição da frequência e gravidade de infecções respiratórias após o início do apoio ventilatório.

O apoio respiratório com VNI pode melhorar a qualidade de vida de crianças com AEA e prolongar a sua sobrevivência. Na AEA tipo I, cujas manifestações clínicas são muito precoces e o prognóstico muito grave, a aplicação deste apoio tem sido discutida.

Rev Port Pneumol 2005; XI (5): 443-455

Palavras-chave: Atrofia espinhal anterior, insuficiência respiratória, ventilação não invasiva, doença neuromuscular.

II, and 4 of type III. In 17 of these cases, non-invasive ventilation by mask was begun, and in 3 of them NIV was applied for prophylactic purposes. The 7 children with SMA type I began NIV when they were 13 months of age on average (3 months – 3 years); 5 of them died, between 1 and 15 months after the beginning of the ventilation. Of the 11 children with SMA type II, 8 were submitted to NIV and one died 22 months later. Three of the children in this group began NIV in a prophylactic way, and in all of them a decrease in the thoracic deformity was observed. Of the 4 patients of type III, 2 of them were submitted to non-invasive ventilation. In all of the symptomatic cases, a decrease in the frequency and severity of respiratory infections was observed, after ventilation was started. The respiratory support with NIV may improve the quality of life of children suffering from SMA as well as prolong their life expectancies. In SMA type I, whose clinical manifestations are precocious and whose prognosis is very serious, the application of this support has been debated.

Rev Port Pneumol 2005; XI (5): 443-455

Keywords: Spinal muscular atrophy, respiratory failure, noninvasive ventilation, neuromuscular

A atrofia espinhal anterior (...) é caracterizada por um défice progressivo da força muscular, de predomínio a nível das regiões proximais dos membros

Introdução

A atrofia espinhal anterior (AEA) é uma doença neuromuscular degenerativa, transmitida de forma autossómica recessiva. É caracterizada por um défice progressivo da força muscular, de predomínio a nível das regiões proximais dos membros.

A AEA é, geralmente, classificada em três grupos de acordo com a gravidade e a idade

Introduction

Spinal muscular atrophy (SMA) is a degenerative neuromuscular disease which is autosomal recessive transmitted. It is characterised by a progressive wasting of muscular force, predominantly in the areas closest to the limbs.

SMA is generally classified into three groups according to the severity of the disease and

de manifestação da doença. A forma mais grave – AEA tipo I ou doença de Werdnig-Hoffmann – tem um início muito precoce, antes dos seis meses de idade, podendo muitas vezes manifestar-se ainda no período pré-natal por redução dos movimentos fetais. As crianças são muito hipotónicas, não chegam a adquirir a capacidade de se sentarem sem apoio e apresentam, muito precocemente, problemas respiratórios graves e dificuldades alimentares. A AEA tipo II é uma forma de gravidade intermédia, cuja idade de instalação se situa entre os seis meses e os dois anos; a criança adquire a capacidade de se sentar, mas é incapaz de se levantar sozinha e/ou andar sem apoio. Na forma menos grave, a AEA tipo III, ou doença de Kugelberg-Welander, a progressão é mais lenta; os primeiros sintomas surgem após os dois ou três anos, idade em que a criança já adquiriu a marcha. Os problemas são tanto mais frequentes e graves quanto mais precocemente se manifesta a doença.

A causa mais frequente de morte em crianças com AEA e outras doenças neuromusculares é a insuficiência respiratória, que se pode apresentar de uma forma aguda, como por exemplo em resultado de uma pneumonia/atelectasia, ou que se pode desenvolver mais lentamente por descompensação ventilatória progressiva. As medidas terapêuticas habitualmente usadas nesta doença são de suporte. A fisioterapia regular, o suporte postural adequado, os métodos de auxílio de limpeza brônquica e a manutenção de um bom estado de hidratação e nutrição são essenciais para a melhoria do estado geral destas crianças. A ventilação não invasiva (VNI) veio alterar a abordagem respiratória dos doentes neuromus-

the age of onset. The most severe type – SMA type I or Werdnig-Hoffmann disease presents very early, before the patient is six months old. It may often manifest itself during the pre-natal period, by a reduction in foetal movement. The children are hypotonic, never being able to sit unaided and present severe respiratory problems and feeding difficulties very early on. SMA type II is of intermediate severity and its onset occurs at between six months and two years. While a child suffering from this form of the disease may be able to sit, it cannot get up unaided and/or walk unsupported. The less severe type, SMA type III or Kugelberg-Welander disease has a slower progression; the first symptoms appear after the age of two or three and by that time the child is able to walk. The problems associated with the disease are much more frequent and severe the earlier the onset of the disease.

The most frequent cause of death in children with SMA and other neuromuscular diseases is respiratory insufficiency. This may present in an acute form, for example the result of pneumonia/lung atelectasis, or may develop more slowly due to progressive ventilatory descompensation. Therapeutic measures which are normally used to treat this disease are support measures. Regular physiotherapy, adequate postural support, auxiliary bronchial clearance methods and maintaining a good state of hydration and nutrition are essential for improving the general state of these children. Non-invasive ventilation (NIV) alters the respiratory aspect of the neuromuscular patients, working towards an improved quality of life and also a greater survival rate. Trying, however, to prolong life in situations which are very grave and which have a

A forma mais grave é a AEA tipo I ou doença de Werdnig-Hoffmann

A AEA tipo II é uma forma de gravidade intermédia

A forma menos grave é a AEA tipo III, ou doença de Kugelberg-Welander

A ventilação não invasiva (VNI) veio alterar a abordagem respiratória dos doentes neuromusculares

culares, contribuindo para uma melhoria da sua qualidade de vida e, também, para uma maior sobrevivência. No entanto, tenderá a prolongar a vida em situações muito graves e de mau prognóstico, como a AEA tipo I, o que levanta questões de ordem ética, económica e social.

Objectivo

Caracterização das crianças com AEA submetidas a VNI no Hospital Pediátrico de Coimbra (HPC).

Material e métodos

Foi efectuada uma análise retrospectiva de todos os processos de crianças com o diagnóstico de AEA seguidas em Consulta de Pneumologia no HPC nos últimos 11 anos. As variáveis analisadas foram idade, sexo, tipo de AEA; nas crianças com VNI foram estudadas as características da ventilação, critérios que determinaram o seu início, número de infecções respiratórias, necessidade de hospitalização e ventilação mecânica.

Resultados

Nos últimos 11 anos foram seguidos em Consulta de Pneumologia do HPC um total de 22 doentes com o diagnóstico de AEA. Actualmente, as suas idades estão compreendidas entre os 6 meses e os 26 anos (mediana de 5,5 anos), e 16 (73%) são do sexo masculino. Sete pertencem ao tipo I, 11 ao tipo II e 4 ao tipo III. Em 17 dos casos foi iniciada a VNI (Quadro I). No Quadro II estão resumidas as principais características da ventilação.

A idade de início de ventilação das sete crianças com AEA tipo I variou entre os três meses e os três anos (Fig. 1). Os critérios

poor prognosis, such as SMA type I, leads to questions of an ethical, economic and social nature.

Aim

Characterisation of the children with SMA who underwent NIV at the Paediatric Hospital of Coimbra (PHC).

Material and methods

A retrospective study of all the clinical files of SMA diagnosed children who were followed up in Pulmonology appointments at the Paediatric Hospital of Coimbra over the last 11 years was made. The variables which were analysed were age, sex and type of SMA. In the children who had undergone NIV, the characteristics of ventilation, the criteria which determined its initiation, the number of respiratory infections, the need for hospital admittance and mechanical ventilation were studied.

Results

A total of 22 SMA diagnosed patients have been followed up in Pulmonology appointments at the PHC over the last 11 years. The ages of the patients currently varies from 6 months to 26 years (with an average of 5.5 years) and 16 (73%) are male. Seven are of type I, 11 are of type II and 4 are of type III. NIV was begun in 17 of these cases (Table I). The main characteristics of ventilation are summarised in Table II.

The age at which ventilation was begun in the seven type I SMA children varied from three months to three years (Fig. 1). The criteria which determined initiating ventilation were acute respiratory insufficiency due to pneumonia in 4 children and chronic respiratory insufficiency in 3. Five children died

Quadro I – Distribuição dos casos de AEA por tipo e apoio ventilatório

	Tipo I n = 7	Tipo II n = 11	Tipo III n = 4
Com VNI n = 17 (77%)	7	8	2
Sem VNI n = 5 (23%)	0	3	2

Table I – SMA cases by type and ventilatory support

	Type I n = 7	Type II n = 11	Type III n = 4
with NIV n = 17 (77%)	7	8	2
without NIV n = 5 (23%)	0	3	2

Quadro II – Características da ventilação

	AEA tipo I n = 7	AEA tipo II n = 8	AEA tipo III n = 2
Idade de início média	13 M (3M – 3A)	4 A (11M – 9A)	11,5 A (2A 9M – 20A)
Crítérios de início			
IR aguda	4	2	2
IR crónica	3	3	
Profilaxia		3	
Pressão de ventilação			
média IPAP (cmH ₂ O)	11	11	13
média EPAP(cmH ₂ O)	4	5	5
Tempo de VNI média	29 M (16M – 3,5A)	32 M (4M – 4,5A)	3,5 A (3A – 4A)
N.º falecimentos	5	1	0
Tempo de VNI média	4 M (1M – 15M)	22 M	

IR- insuficiência respiratória; IPAP- inspiratory positive airway pressure; EPAP- expiratory positive airway pressure; M- meses; A- anos

Table II – Ventilation characteristics

	SMA type I n = 7	SMA type II n = 8	SMA type III n = 2
Age at beginning average	13 M (3 M – 3 Y)	4 Y (11M – 9Y)	11.5 Y (2Y 9M – 20Y)
Criteria for beginning			
Acute RI	4	2	2
Chronic RI	3	3	
Prophylactic		3	
Ventilation pressure			
average IPAP (cmH ₂ O)	11	11	13
average EPAP(cmH ₂ O)	4	5	5
NIV time average	29 M (16M – 3,5AY)	32 M (4M – 4,5Y)	3,5 Y (3Y – 4Y)
N.º deaths	5	1	0
NIV time average	4 M (1M – 15M)	22 M	

RI-respiratory insufficiency; IPAP- inspiratory positive airway pressure; EPAP- expiratory positive airway pressure; M- months; Y- years

que determinaram o seu início foram insuficiência respiratória aguda por pneumonia em 4 crianças e insuficiência respiratória crónica em 3. Cinco crianças faleceram, entre 1 a 15 meses, após o início da VNI, 4 na sequência do episódio de descompensação respiratória que motivou ventilação mecânica. As duas crianças actualmente ventiladas têm 22 meses e 6,5 anos e estão sob ventilação há 16 meses e 3,5 anos, respectivamente.

within 1 – 15 months of beginning NIV; 4 following respiratory decompensation episodes which led to mechanical ventilation. The two children currently on ventilation are aged 22 months and 6.5 years and have been on ventilation for 16 months and 3.5 years respectively. The 11 SMA type II patients are aged between 15 months and 12 years. In 8 an NIV programmed was initiated between the ages of 11 months and 9 years. The reasons for

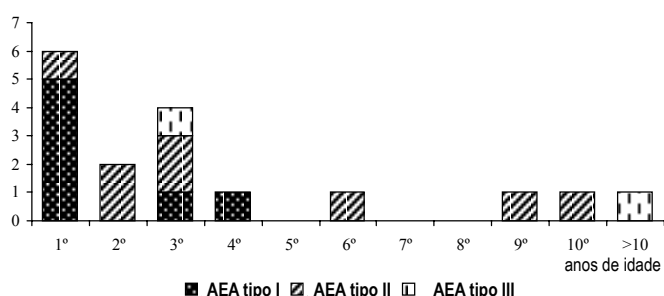


Fig. 1 – Idade de início da VNI para os diferentes tipos de AEA

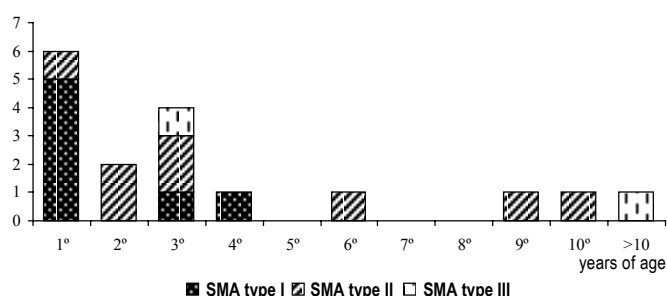


Fig. 1 – Age at beginning NIV for the different SMA types

Quadro III – Comparação do número de infecções respiratórias, necessidade de hospitalização e de ventilação mecânica antes e após o início da VNI

	AEA tipo II n = 4		AEA tipo III n = 2	
	Antes VNI	Depois VNI	Antes VNI	Depois VNI
Inf. respiratórias	várias	2	6	2
Hospitalizações	13	1	4	0
Vent. mecânica	1	0	2	0

Table III – Comparison of the number of respiratory infections, needed hospital admittances and mechanical ventilations before and after beginning NIV

	SMA type II n = 4		SMA type III n = 2	
	Before NIV	After NIV	Before NIV	After NIV
Resp. Infections	several	2	6	2
Hosp. admittances	13	1	4	0
Mech. ventilation	1	0	2	0

Os 11 doentes com AEA tipo II têm idades compreendidas entre os 15 meses e os 12 anos. Em 8 foi iniciado o programa de VNI entre os 11 meses e os 9 anos, por insuficiência respiratória aguda em 2 casos, insuficiência respiratória crónica em 3 e para efeitos profiláticos nos restantes 3. Uma criança faleceu cerca de 22 meses após iniciar VNI, no decurso de uma infecção respiratória aguda. As 3 crianças que iniciaram ventilação de forma profiláctica não tinham qualquer sintomatologia respiratória. Após o início da ventilação, aos 11, 19 e 26 meses de idade, verificou-se em todas uma diminuição importante da deformidade torácica. Actualmente, têm 15 meses, 5 e 3 anos, respectivamente; apenas uma teve uma infecção respiratória que

this were acute respiratory insufficiency in 2 cases, chronic respiratory insufficiency in 3 cases and prophylactic NIV in the remaining 3. One child died around 22 months after beginning NIV due to an acute respiratory infection. The 3 children who began prophylactic ventilation had no respiratory symptoms. After beginning ventilation at 11, 19 and 26 months of age, a decrease in thoracic deformity was observed in all. These children are currently aged 15 months, 5 and 3 years old respectively. Only one of the three has had a respiratory infection which led to admittance to hospital. In the remaining 4 children the duration of the ventilation varied between 9 months and 4.5 years and after starting NIV there was a

motivou internamento hospitalar. Nas restantes 4 crianças a duração da ventilação varia entre os 9 meses e 4,5 anos e, após iniciarem a VNI, houve uma diminuição significativa do número de infeções respiratórias, um menor número de internamentos hospitalares e uma menor necessidade de recorrer à ventilação mecânica (Quadro III). Estas crianças referiram, ainda, uma melhoria das queixas associadas à sua hipoventilação crónica, nomeadamente perturbações do sono, acordares múltiplos, sudorese nocturna e cefaleias matinais. Dos 3 doentes que não foram ventilados, 2 foram transferidos para outra unidade hospitalar por terem ultrapassado a idade pediátrica.

Dos 4 doentes com AEA tipo III, 2 estão com ventilação nocturna no domicílio. Iniciaram VNI no decurso de uma pneumonia, um aos 2 anos e 9 meses e o outro aos 20 anos, e estão ventilados há 4 e 3 anos, respectivamente. Após iniciarem ventilação, tiveram uma diminuição importante do número de infeções respiratórias e não voltaram a ser hospitalizados (Quadro III). O mais velho frequenta um curso superior com bom aproveitamento. Os outros dois doentes, que não estão ventilados, são jovens adultos (20 e 26 anos) sem qualquer clínica respiratória, tendo sido ambos transferidos para um hospital de adultos da área.

Discussão

A deterioração da função respiratória em crianças com doença neuromuscular degenerativa é a principal responsável pela alta mortalidade associada a estas doenças. A diminuição da capacidade pulmonar total e da capacidade vital (CV) estão claramente relacionados com o grau de atingimento

significativo na diminuição do número de infeções respiratórias, menos admittance to hospital and less need for mechanical ventilation (Table III). In addition, these children experienced an improvement in the complaints associated with chronic hypoventilation, such as sleep disturbances, night sweats and morning headaches. Of the 3 patients which did not undergo ventilation, 2 were transferred to another hospital centre as they were no longer of paediatric age.

Of the 4 SMA type II patients, 2 are on home night ventilation. They began NIV following pneumonia, one at the age of 2 years and 9 months and the other at the age of 20. They have been on ventilation for 4 and 3 years respectively. After beginning ventilation they had a significant drop in the number of respiratory infections and they did not need to be admitted to hospital again (Table III). The older patient is enrolled in further education and is doing well. The other two patients, who were not on ventilation, are young adults of 20 and 26 years with no clinical respiratory picture and have both been transferred into a local hospital for adults.

Discussion

The deterioration of respiratory function in children with degenerative neuromuscular disease is the main cause of the high mortality rate associated with these diseases. The diminishing of the total lung capacity and the vital capacity (VC) are clearly related to the degree of muscular growth in that the VC diminishes as the disease evolves.¹ Several factors contribute to increasing the number of respiratory problems these children suffer from¹⁻³: a) muscular weakness,

A deterioração da função respiratória em crianças com doença neuromuscular degenerativa é a principal responsável pela alta mortalidade associada a estas doenças

A CV diminui à medida que a doença evolui

A VNI por pressão positiva tem sido usada com sucesso no suporte respiratório de pacientes com complicações agudas e crónicas de doenças neuromusculares

muscular, de forma que a CV diminui à medida que a doença evolui¹. São vários os factores que contribuem para um aumento dos problemas respiratórios nestas crianças¹⁻³: a) fraqueza muscular, nomeadamente dos intercostais que são afectados precocemente, levando a uma conformação do tórax «em sino» e a respiração paradoxal; b) deformidade torácica, secundária a cifoescoliose grave, com diminuição da *compliance* pulmonar; c) tosse ineficaz, também por fraqueza muscular, com uma *clearance* inadequada das vias aéreas; d) ausência de respirações profundas espontâneas que normalmente reinsuflam zonas atelectásicas; e) distúrbios do sono, secundários a hipoventilação alveolar e predisposição a obstrução das vias aéreas superiores. A VNI por pressão positiva tem sido usada com sucesso no suporte respiratório de pacientes com complicações agudas e crónicas de doenças neuromusculares. É uma opção segura, bem tolerada, facilita o desenvolvimento da criança e não interfere com a vocalização e aprendizagem, problemas inerentes à traqueostomia. Ajuda a suprimir os sintomas de hipoventilação alveolar crónica (acordares múltiplos, sudorese nocturna, cefaleias matinais, sonolência diurna), facilita a extubação, pode prevenir a entubação em caso de insuficiência respiratória, melhora a qualidade de vida e aumenta a sobrevida. Pequenas complicações podem ocorrer, como a secura das mucosas, úlcera do dorso do nariz ou da fronte, conjuntivite, depressão do maciço central da face, todas associadas ao uso prolongado da máscara nasal⁴.

Para o sucesso da VNI é fundamental um suporte familiar adequado

Para o sucesso da VNI é fundamental um suporte familiar adequado que garanta todos os cuidados no domicílio. O presta-

specifically in the intercostals muscles which are affected early on leading to the 'bell shaped' distortion of the thorax and paradoxical respiration; b) thoracic deformity, secondary to serious scoliosis with loss of lung compliance; c) dry cough, accompanied by muscular weakness, with inadequate clearance of the air ways; d) lack of the spontaneous deep respiration which normally reinflates atelectasy; e) sleep disturbance, secondary to alveolar hypoventilation and predisposition to obstruction of the upper air ways.

NIV by positive pressure has been used successfully as respiratory support in patients with acute and chronic complications of neuromuscular diseases. It is a safe option that is well tolerated and that promotes the child's development and that doesn't interfere with speech and learning, problems inherent in a tracheostomy. It helps to suppress the symptoms of chronic alveolar hypoventilation (frequent wakings, night sweats, morning headaches, day time sleepiness), it eases the process of extubation, it can prevent intubation in the case of respiratory insufficiency, improving the quality of life and increasing survival. Minor complications may occur, such as dry mucous, dorsal and front nasal ulcers, conjunctivitis, depression of the central mass of the face – all associated with the prolonged use of the nasal mask.⁴

In order for NIV to be successful, family support sufficient to guarantee total home care is fundamental. The child's care provider should be familiar with the use of the manual insufflator in case of sudden desaturation, with secretion aspiration, with readjusting the nasal mask and in the repositioning of the

dor de cuidados da criança deve estar familiarizado com a utilização do insuflador manual em caso de dessaturações súbitas, na aspiração de secreções, no reajuste da máscara nasal e no reposicionamento da criança, de forma a facilitar a ventilação e a eliminação das secreções das vias aéreas⁵. No HPC, o programa de VNI foi iniciado em 17 crianças com o diagnóstico de AEA. Nas crianças com AEA tipo II e III, verificou-se um menor número de infecções respiratórias, de internamentos hospitalares e do recurso à ventilação mecânica invasiva após iniciarem a ventilação. A possibilidade de ser efectuada no domicílio vai, também, favorecer o crescimento e desenvolvimento destas crianças, permitindo uma melhor reinserção social e familiar. Podemos, assim, estimar que, neste grupo de crianças, a VNI contribuiu para melhorar a sua qualidade de vida e a da sua família. Em 3 crianças com AEA tipo II a decisão de iniciar ventilação foi tomada de forma electiva. A multiplicação alveolar é muito importante nos primeiros anos de vida e os movimentos torácicos têm um papel significativo neste crescimento. Assim sendo, a ventilação artificial iniciada precocemente em crianças com paralisia dos músculos respiratórios, vai permitir o desenvolvimento da caixa torácica e o crescimento pulmonar⁶ e vai aumentar a capacidade vital, através da expansão passiva dos pulmões e do repouso dos músculos respiratórios, quando o suporte ventilatório é instituído à noite⁷. Em todas as crianças que iniciaram ventilação de forma profiláctica se verificou uma diminuição importante da deformidade torácica, embora não haja dados objectivos que permitam quantificar esta observação. Bach et al⁵ também verificou um desapare-

child so as to facilitate the ventilation and the elimination of the secretions from the air ways.⁵.

At the PHC, NIV was started in 17 children diagnosed with SMA. Children with SMA type II and III had fewer respiratory infections, admissions to hospital and recourse to invasive mechanical ventilation after beginning ventilation. The possibility of carrying out ventilation at home was another factor contributing to the growth and development of these children, allowing better social and familiar integration. In this way we can estimate that in this group of children NIV contributes to improving the quality of life of the patient and its family. In the 3 children with SMA type II the decision to start ventilation was taken electively. Alveolar multiplication is very important in the first years of life and thoracic movements play an important part in this growth. This being the case, artificial ventilation started early in children with paralysis of the respiratory muscles encourages the development of the thoracic cage and pulmonary growth⁶ and increases vital capacity through passive expansion of the lungs and through repose of the respiratory muscles when ventilatory support is used at night⁷. In all the children who begin prophylactic ventilation an important diminishing in thoracic deformity is seen, although there are no objective data which allows for this observation to be quantified. Bach et al⁵ have also seen a disappearance in *pectus excavatum* after beginning nasal ventilation in children with this pathology.

In SMA type I, the severity of the muscular weakness and the bulbar dysfunction makes the decision to start NIV a controversial one.

A possibilidade de ser efectuada no domicílio vai, também, favorecer o crescimento e desenvolvimento destas crianças

Em todas as crianças que iniciaram ventilação de forma profiláctica verificou-se uma diminuição importante da deformidade torácica

cimento do *pectus excavatum* após instituição da ventilação nasal em crianças com esta patologia.

Na AEA tipo I, a gravidade da fraqueza muscular e da disfunção bulbar tornam a decisão de iniciar VNI um motivo de controvérsia. No grupo estudado, as duas crianças ventiladas têm, actualmente, 22 meses e 6,5 anos. Existem opiniões muito divergentes acerca da tentativa de prolongar a vida destas crianças através de suporte ventilatório. De facto, é muito difícil definir o grau de incapacidade intelectual ou motor a partir do qual se considera inaceitável a qualidade de vida de uma criança doente. Além dos conflitos éticos inerentes a esta questão, também se levantam problemas de ordem económica e social, uma vez que a ventilação vai exigir a prestação de cuidados importantes por parte da família⁸.

A classificação dos diferentes tipos de AEA baseia-se em critérios clínicos, não existindo nenhum determinante genético que determine o prognóstico mais ou menos grave da doença. Não há, portanto, limites precisos entre os diferentes tipos de AEA e existem formas intermediárias. Na AEA tipo I existem, pelo menos, dois subtipos de prognóstico⁶: a) a forma mais grave, que se inicia no período pré-natal ou nos primeiros três meses de vida, de progressão muito rápida; b) a forma menos grave, com idade de instalação entre os três e os seis meses, em que o suporte ventilatório e as medidas ortopédicas permitem uma sobrevida mais prolongada. Consequentemente, como a progressão da doença é diferente para cada doente, as medidas de intervenção terapêutica têm de ser individualizadas de acordo com as

In the study group, the two children on ventilation are currently aged 22 months and 6.5 years old. There are very divergent opinions about trying to prolong the life of these children through ventilatory support. In fact it is very difficult to define the degree of intellectual and motor incapacity, the factor that leads to judging if the quality of life of an ill child is acceptable or not. In addition to the ethical considerations inherent in this matter, there are also factors of an economic and social nature, in that ventilation demands that the whole family must be involved in the care giving⁸.

The classification of different SMA types is based on clinical criteria. There is no genetic determinant which leads towards a better or worse prognosis of the disease. In effect, there are no precise limits between the different types of SMA and intermediate forms also exist. There are at least two subtypes of prognosis in SMA type I⁶: a) a more severe form, which begins in the pre-natal period or in the first three months of life and has a very rapid progression; b) a less severe form, which presents at between three and six months, and in which ventilatory support and orthopaedic measures allow for a greater survival. In consequence, seeing as the progression of the disease is different for each patient, therapeutic intervention measures have to be individualised in accordance with the needs of each patient. In a recent study⁹ which compared the practice of different health professionals in the treatment of respiratory insufficiency in children with SMA type I, there was a great heterogeneity of recommended therapeutic options and ones which have been offered to these children. Some authors⁵ believe that a

É muito difícil definir o grau de incapacidade intelectual ou motor a partir do qual se considera inaceitável a qualidade de vida de uma criança doente

A classificação dos diferentes tipos de AEA baseia-se em critérios clínicos

A progressão da doença é diferente para cada doente

necessidades de cada um. Num estudo recente⁹, que comparou a prática de diferentes profissionais de saúde no tratamento da insuficiência respiratória em crianças com AEA tipo I, verificou-se uma grande heterogeneidade nas opções terapêuticas recomendadas e nas que são, efectivamente, oferecidas a estas crianças. Alguns autores⁵ acreditam que a traqueostomia pode ser evitada através do uso de VNI, com prolongamento da sobrevivência e melhoria da qualidade de vida dos doentes. Num trabalho¹⁰ em que foi avaliado o uso da ventilação por pressão positiva não invasiva e da gastrostomia em quatro crianças com AEA tipo I, os resultados foram decepcionantes; no entanto, os seus autores continuam a defender a mesma orientação por uma melhor qualidade de vida, apesar do mau prognóstico desta doença.

O conceito de qualidade de vida é muito difícil de definir em pediatria e, muitas vezes, não há concordância entre médicos, pais e crianças⁸. A maioria dos estudos⁷ que avaliam a qualidade de vida de crianças com ventilação assistida referem-se a crianças portadoras de traqueostomia, sendo escassa a informação relacionada com a VNI. Em geral, os médicos têm tendência a subestimar o grau de satisfação dos seus doentes com a vida. Deve haver uma interacção dinâmica entre o médico e a família que inclua considerações sobre a opção de cuidados paliativos, discussão sobre os vários modos de ventilação assistida e exploração dos valores e expectativas da família. Cada criança com AEA tipo I é única na sua doença, nos ideais, recursos e expectativas da sua família¹¹. A VNI pode melhorar a qualidade de vida destas crianças e diminuir a

traqueostomia can be avoided through the use of NIV, prolonging the survival and improving the quality of life of the patients. The results of a study¹⁰ which studied the use of non-invasive positive pressure ventilation and gastrostomy in 4 children with SMA type I were disappointing. Its authors, however, continue to defend the same guidelines for a better quality of life despite the poor prognosis of this disease. The concept of quality of life is very difficult to define in paediatrics and many times there is no agreement between doctors, parents and children⁸. The majority of studies⁷ which evaluate the quality of life of children on assisted ventilation centre on children who have undergone traqueostomies, and there is a scarcity of information on NIV. In general, doctors have tended to underestimate the degree of satisfaction with their lives these patients have. There has to be a dynamic interaction between the doctor and the family which includes considerations about the option of palliative cures and discussion about the various models of assisted ventilation in addition to an exploration of the family's values and expectations. Each child with SMA type I is unique in its disease, and in its family's ideals, resources and expectations.¹¹ NIV can improve the quality of life of these children and diminish the family's feeling of powerlessness in the face of the disease.

Conclusions

Positive pressure NIV can improve the quality of life and prolong the survival of children with SMA, with repercussions at the level of their growth and development. The use of ventilatory support in

O conceito de qualidade de vida é muito difícil de definir em pediatria

Os médicos têm tendência a subestimar o grau de satisfação dos seus doentes com a vida

A VNI pode melhorar a qualidade de vida destas crianças e diminuir a sensação de impotência dos familiares perante a doença

sensação de impotência dos familiares perante a doença.

Conclusões

A VNI com pressão positiva pode melhorar a qualidade de vida e prolongar a sobrevida das crianças com AEA, com repercussão a nível do seu crescimento e desenvolvimento. No entanto, o uso de suporte ventilatório em crianças com uma doença rapidamente progressiva, como a AEA tipo I, é ainda controverso. Além das questões éticas que envolvem o prolongamento da vida de pacientes com uma doença degenerativa progressiva, a qualidade de vida possível de atingir, após intervenção médica, tem de ser bem delineada.

children with a rapidly progression disease, such as SMA type I, is, however, still controversial. In addition to the ethical questions involved in prolonging the lives of patients with a progressive degenerative disease, the quality of life it is possible to attain after medical intervention has to be clearly defined.

A VNI com pressão positiva pode melhorar a qualidade de vida e prolongar a sobrevida das crianças com AEA

Bibliografia/Bibliography

1. Gozal D. Pulmonary manifestations of neuromuscular disease with special reference to Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Pediatr Pulmonol* 2000; 29: 141-50.
2. Barois A, Estournet-Mathiaud B. Respiratory problems in spinal muscular atrophies. *Pediatr Pulmonol* 1997; Suppl 16: 140-1.
3. Seddon PC, Khan Y. Respiratory problems in children with neurological impairment. *Arch Dis Child* 2003; 88: 75-8.
4. Estêvão MH. Ventilação não invasiva no domicílio em pediatria. *Acta Pediatr Port* 2000; 2(31): 135-141.
5. Bach JR, Niranjana V, Weaver B. Spinal muscular atrophy type 1 – a noninvasive respiratory management approach. *Chest* 2000; 117: 1100-5.
6. Barois A, Estournet-Mathiaud B. Ventilatory support at home in children with spinal muscular atrophies. *Eur Respir Rev* 1992; 2(10): 319-22.
7. Gilgoff IS, Kahlstrom E, Eithne MacLaughlin, Keens TG. Long-term ventilatory support in spinal muscular atrophy. *J Pediatr* 1989; 115:904-9.
8. Cambra FJ, Estêvão MH, Nuñez AR. Aspectos éticos de la ventilación no invasiva. En: Medina A, Pons M, Esquinas A (eds). *Ventilación no invasiva en Pediatría*.

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL – APOIO VENTILATÓRIO NÃO INVASIVO EM PEDIATRIA

Mónica Vasconcelos, Isabel Fineza, Miguel Félix, Maria Helena Estêvão

Madrid: Ergon 2004; 143-148.

9. Hardart MKM, Burns JP, Truog RD. Respiratory support in spinal muscular atrophy type I: a survey of physician practices and attitudes. *Pediatrics* 2002; 110 (2).

10. Birnkrant DJ, Pope JF, Martin JE, Repucci AH,

Eibem RM. Treatment of type I spinal muscular atrophy with noninvasive ventilation and gastrostomy feeding. *Pediatr Neurol* 1998; 18: 407-10

11. Hardart MKM, Truog RD. Spinal muscular atrophy-type I. *Arch Dis Child* 2003; 88: 848-50.