Cuaderno de enfermería. Revista científica
Vol. 4(especial), 31-36, 2026
https://doi.org/10.62574/0712qs38

Rol de la enfermera en los cuidados paliativos en pacientes con atrofia muscular espinal

The nurse's role in palliative care for patients with spinal muscular atrophy

Tania Brillith Jimenes-Hinojosa
taniabjh66@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0006-2243-301X

Tannia Raquel Sisa-Chamba
tanniasc82@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0004-8680-7768

Lizbeth Karina Andi-Andy
lizbethkaa91@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0008-5738-3643

Gloria Rebeca Medina-Naranjo
ua.gloriamedina@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0000-0001-5660-9171

RESUMEN

Objetivo: comprender las experiencias de cuidadores familiares y profesionales de enfermería sobre el rol de la enfermera en los cuidados paliativos de pacientes con atrofia muscular espinal. **Método:** estudio cualitativo fenomenológico descriptivo con entrevistas semiestructuradas a nueve cuidadores y seis enfermeras de un servicio de cuidados paliativos pediátricos de la sierra central ecuatoriana; se aplicó análisis temático. **Resultados:** emergieron cuatro temas: acompañar desde el diagnóstico, cuidar el cuerpo que respira con ayuda, la enfermera como puente entre el hogar y el equipo, y sostener a quien cuida y decidir juntos. Los cuidadores valoraron el entrenamiento domiciliario en ventilación y alimentación, y las enfermeras señalaron la necesidad de planificar con anticipación las decisiones sobre el final de la vida. **Conclusión:** la enfermera desempeña un rol de acompañamiento integral que requiere protocolos domiciliarios y apoyo psicológico al cuidador.
Descriptores: atrofia muscular espinal; cuidados paliativos; rol de la enfermera. (DeCS).

ABSTRACT

Objective: to understand the experiences of family caregivers and nurses regarding the nurse's role in palliative care for patients with spinal muscular atrophy. **Method:** descriptive phenomenological qualitative study with semi-structured interviews of nine caregivers and six nurses from a pediatric palliative care service in the central Ecuadorian highlands; thematic analysis was applied. **Results:** four themes emerged: accompanying from diagnosis, caring for a body that breathes with assistance, the nurse as a bridge between home and the care team, and supporting the caregiver while deciding together. Caregivers valued home training in ventilation and feeding, and nurses highlighted the need for advance planning of end-of-life decisions. **Conclusion:** nurses play a comprehensive supportive role that requires home-care protocols and psychological support for caregivers.
Descriptors: muscular atrophy spinal; palliative care; nurse's role. (DeCS).

Recibido: 04/08/2026. Revisado: 12/08/2026. Aprobado: 15/09/2026. Publicado: 01/10/2026.
Original breve

INTRODUCCIÓN

La atrofia muscular espinal es una enfermedad neuromuscular hereditaria causada por la pérdida del gen SMN1, que degenera las motoneuronas del asta anterior de la médula; en este sentido, Zárate-Aspiros et al. (1) la describieron como la segunda enfermedad autosómica recesiva letal después de la fibrosis quística, con una incidencia mundial de 1 por cada 6000 a 10 000 nacidos vivos y fallecimiento antes de los dos años en la forma tipo 1 sin tratamiento. En el contexto sudamericano, Franco Toñánez et al. (2) documentaron en Paraguay una mortalidad del 46,1 % en una serie de 26 niños sin acceso a terapias modificadoras de la enfermedad, y todos los fallecidos correspondían al tipo 1.

Dentro de este orden de ideas, el panorama terapéutico ha cambiado. Según la revisión de Aragon-Gawinska et al. (3), 34 de 35 niños con tres copias de SMN2 tratados antes de los 42 días lograron la marcha independiente; sin embargo, en países como Ecuador el acceso a estos fármacos y al tamizaje neonatal es limitado, por lo que los cuidados paliativos siguen siendo el eje de la atención de muchas familias.

Ahora bien, la enfermedad recae con fuerza sobre quienes cuidan. Aranda-Reneo et al. (4) estimaron que los cuidadores informales dedican en promedio 10 horas diarias a la atención, con mayor carga en el tipo 1, mientras que Wohnrade et al. (5) registraron una mediana de 22 puntos en la entrevista de carga de Zarit. A ello se suman necesidades insatisfechas; Brandt et al. (6) identificaron en 27 padres la falta de servicios profesionales de cuidado, la sobrecarga burocrática y la ausencia de asesoría psicológica tras el diagnóstico. Por tal motivo, el objetivo de este estudio fue comprender las experiencias de cuidadores familiares y profesionales de enfermería sobre el rol de la enfermera en los cuidados paliativos de pacientes con atrofia muscular espinal.

MÉTODO

Se desarrolló un estudio cualitativo con enfoque fenomenológico descriptivo entre febrero y agosto de 2024. Los participantes se seleccionaron mediante muestreo intencional en el servicio de cuidados paliativos pediátricos de un hospital de referencia de la sierra central ecuatoriana y en su programa de atención domiciliaria. Se incluyeron cuidadores principales de niños con diagnóstico genético confirmado y enfermeras con al menos un año de experiencia en el cuidado de estos pacientes.

En cuanto a la recolección de la información, se realizaron entrevistas semiestructuradas en el domicilio o en el hospital, con una duración de 40 a 75 minutos, grabadas con autorización y transcritas de forma literal. La guía exploró la vivencia del diagnóstico, los cuidados cotidianos, la relación con el equipo de enfermería y las decisiones sobre el final de la vida. El muestreo concluyó al alcanzar la saturación teórica, con 15 participantes.

Para el análisis se aplicó el análisis temático en seis fases, con codificación abierta por dos investigadoras de forma independiente y triangulación de las categorías con una tercera

autora, el rigor como criterio de validez se garantizó mediante la devolución de las transcripciones a los participantes, la reflexividad del equipo y el registro de decisiones en un diario de campo. El comité de ética institucional aprobó el protocolo y se protegió la identidad con códigos (C para cuidadores y E para enfermeras).

RESULTADOS

Participaron nueve cuidadores, ocho madres y un padre, con edad media de 31,4 años, cuyos hijos tenían atrofia muscular espinal tipo 1 (n = 6) o tipo 2 (n = 3); cinco de ellos dependían de ventilación no invasiva nocturna y cuatro se alimentaban por gastrostomía. Se sumaron seis enfermeras, con una media de 8,2 años de experiencia profesional. Del análisis emergieron cuatro temas, resumidos en la Tabla 1.

Tabla 1. Temas y subtemas sobre el rol de la enfermera en los cuidados paliativos.

Tema	Subtemas	Participantes que lo expresaron
Acompañar desde el diagnóstico	Comunicación honesta; esperanza realista	13/15
Cuidar el cuerpo que respira con ayuda	Manejo de secreciones; alimentación segura	14/15
La enfermera como puente	Educación del cuidador; coordinación con el equipo	12/15
Sostener a quien cuida y decidir juntos	Carga emocional; planificación anticipada	11/15

Tema 1. Acompañar desde el diagnóstico. Para comenzar, los cuidadores recordaron el momento del diagnóstico como una ruptura y valoraron a la enfermera que traducía el lenguaje médico: «Nos explicó con calma qué iba a pasar, sin mentirnos, pero sin quitarnos las ganas de luchar» (C3). Las enfermeras, por su parte, reconocieron la dificultad de sostener la esperanza sin crear expectativas falsas: «Uno aprende a acompañar el silencio de la mamá antes de dar información» (E2).

Tema 2. Cuidar el cuerpo que respira con ayuda. En igual forma, el manejo de secreciones, la aspiración y el uso de la ventilación nocturna ocuparon la mayor parte de la vida diaria: «Al principio tenía miedo de la máquina; la licenciada vino tres veces hasta que aprendí a ponerle la mascarilla» (C6). La alimentación también generó angustia: «Cuando se atoraba con la leche, sentía que se me iba» (C1).

Tema 3. La enfermera como puente. Por otro lado, los participantes describieron a la enfermera como enlace entre el hogar, el neurólogo, el fisioterapeuta y el nutricionista: «Ella es la que nos conoce de verdad; cuando algo cambia, la llamo primero a ella» (C8). Las enfermeras señalaron la falta de protocolos y de tiempo para la visita domiciliaria: «Hacemos educación con lo que tenemos, muchas veces por videollamada» (E4).

Tema 4. Sostener a quien cuida y decidir juntos. En lo concerniente a este eje, las madres describieron el agotamiento y el aislamiento social, y apreciaron la escucha: «A

veces no necesito que me digan qué hacer, solo que alguien me pregunte cómo estoy yo» (C4). En cuanto al final de la vida, las enfermeras expresaron la necesidad de abordar la reanimación y la intubación antes de una crisis: «Si no lo conversamos antes, en la emergencia los papás piden todo, aunque sufra más el niño» (E5).

DISCUSIÓN

Los resultados muestran que el rol de la enfermera trasciende la técnica y se configura como un acompañamiento continuo de la familia. En relación con el cuidado respiratorio, el protagonismo de la aspiración y la ventilación concuerda con Lagae et al. (7), quienes señalaron que un flujo de tos inferior a 160 L/min dificulta la eliminación de secreciones y exige fisioterapia y asistencia mecánica de la tos. Asimismo, Fauroux et al. (8) advirtieron que la adherencia a la ventilación no invasiva promedia de tres a cinco horas nocturnas y mejora con programas educativos estructurados, lo que coincide con el valor que los cuidadores otorgaron al entrenamiento domiciliario.

Cabe resaltar que el cuidado de calidad potencia los beneficios terapéuticos. Alajjuri et al. (9) demostraron que la optimización de la ventilación y de la asistencia de la tos permitió que 22 niños traqueostomizados accedieran a la terapia génica, y Pan et al. (10) describieron una niña con tipo 1 que pasó de la ventilación invasiva a la no invasiva nocturna tras recibir nusinersén. Por su parte, el temor ante la deglución expresado por las madres se relaciona con la disfagia y el reflujo que, según Corsello et al. (11), obligan a considerar de manera temprana la nutrición enteral.

En cuanto a la dimensión emocional, Inhestern et al. (12) observaron que el impacto de la enfermedad sobre la familia no se integra de forma rutinaria en la atención, y recomendaron que los profesionales indaguen de manera proactiva el estado de los padres. En la misma línea, la metasíntesis de Fan et al. (13) mostró que los cuidadores de pacientes con ventilación domiciliaria asumen responsabilidades técnicas crecientes y requieren formación y apoyo psicosocial sostenidos. A propósito de la comunicación, Linse et al. (14) destacaron que preservar la expresión del paciente con discapacidad motora grave es determinante para su autonomía en las decisiones paliativas.

Con respecto a la planificación anticipada, la preocupación de las enfermeras se respalda en Schneck et al. (15), quienes reportaron que el 63,2 % de las reanimaciones en niños con cuidados paliativos domiciliarios se efectuó por deseo parental y no por indicación clínica. Por consiguiente, la enfermera debería iniciar estas conversaciones de forma gradual y registrada, antes de que la crisis limite la deliberación.

CONCLUSIÓN

La enfermera cumple en los cuidados paliativos de la atrofia muscular espinal un rol de acompañamiento que integra la comunicación honesta desde el diagnóstico, el entrenamiento del cuidador en el manejo respiratorio y nutricional, la coordinación del equipo y el sostén emocional de la familia. Los cuidadores la reconocen como el enlace más cercano con el sistema de salud. Se recomienda fortalecer los programas de atención domiciliaria con protocolos de enfermería, apoyo psicológico al cuidador y planificación anticipada de decisiones.

REFERENCIAS

1. Zárate-Aspiros R, Rosas-Sumano AB, Paz-Pacheco A, Fenton-Navarro P, Chinas-López S, López-Ríos JA. Atrofia muscular espinal tipo 1: enfermedad de Werdnig-Hoffmann. Bol Med Hosp Infant Mex. 2013;70(1):43-7.
2. Franco Toñánez C, Godoy Sánchez L, Casartelli Galeano M. Caracterización clínica, epidemiológica y genética de pacientes con atrofia muscular espinal: serie de 26 pacientes pediátricos. Pediatr (Asunción). 2021;48(1):44-50. doi:10.31698/ped.48012021008
3. Aragon-Gawinska K, Mouraux C, Dangouloff T, Servais L. Spinal muscular atrophy treatment in patients identified by newborn screening: a systematic review. Genes (Basel). 2023;14(7):1377. doi:10.3390/genes14071377
4. Aranda-Reneo I, Peña-Longobardo LM, Oliva-Moreno J, Litzkendorf S, Durand-Zaleski I, Tizzano EF, et al. The burden of spinal muscular atrophy on informal caregivers. Int J Environ Res Public Health. 2020;17(23):8989. doi:10.3390/ijerph17238989
5. Wohnrade C, Velling AK, Mix L, Wurster CD, Cordts I, Stolte B, et al. Health-related quality of life in spinal muscular atrophy patients and their caregivers: a prospective, cross-sectional, multi-center analysis. Brain Sci. 2023;13(1):110. doi:10.3390/brainsci13010110
6. Brandt M, Driemeyer J, Johannsen J, Denecke J, Inhestern L, Bergelt C. Experiences and the psychosocial situation of parental caregivers of children with spinal muscular atrophy against the background of new treatment options: a qualitative interview study. BMC Psychol. 2024;12:566. doi:10.1186/s40359-024-02070-4
7. Lagae L, Proesmans M, Van den Hauwe M, Vermeulen F, De Waele L, Boon M. Respiratory morbidity in patients with spinal muscular atrophy: a changing world in the light of disease-modifying therapies. Front Pediatr. 2024;12:1366943. doi:10.3389/fped.2024.1366943
8. Fauroux B, Khirani S, Griffon L, Teng T, Lanzeray A, Amaddeo A. Non-invasive ventilation in children with neuromuscular disease. Front Pediatr. 2020;8:482. doi:10.3389/fped.2020.00482

9. Alajjuri MA, Abusamra R, Mundada V, Narayan O. Real-world data in children with spinal muscular atrophy type 1 on long-term ventilation receiving gene therapy: a prospective cohort study. Adv Respir Med. 2024;92(5):338-47. doi:10.3390/arm92050032
10. Pan M, Shi J, Miao H, Zhang Q. Successful weaning from the invasive respiratory support after nusinersen treatment in a child with SMA type 1: a case report. Front Pediatr. 2023;11:1097063. doi:10.3389/fped.2023.1097063
11. Corsello A, Scatigno L, Pascuzzi MC, Calcaterra V, Dilillo D, Vizzuso S, et al. Nutritional, gastrointestinal and endo-metabolic challenges in the management of children with spinal muscular atrophy type 1. Nutrients. 2021;13(7):2400. doi:10.3390/nu13072400
12. Inhestern L, Brandt M, Driemeyer J, Denecke J, Johannsen J, Bergelt C. Experiences of health care and psychosocial needs in parents of children with spinal muscular atrophy. Int J Environ Res Public Health. 2023;20(7):5360. doi:10.3390/ijerph20075360
13. Fan C, Ma Y, Shao X, Pei H, Gong J, Guo C, et al. Experiences and support needs of patients receiving home mechanical ventilation and their caregivers: a qualitative meta-synthesis. Front Public Health. 2026;14:1793552. doi:10.3389/fpubh.2026.1793552
14. Linse K, Aust E, Joos M, Hermann A. Communication matters: pitfalls and promise of hightech communication devices in palliative care of severely physically disabled patients with amyotrophic lateral sclerosis. Front Neurol. 2018;9:603. doi:10.3389/fneur.2018.00603
15. Schneck E, Janßen G, Vaillant V, Voelker T, Dechert O, Trocan L. Cardiopulmonary resuscitation in pediatric patients under palliative home care. Front Pediatr. 2023;10:1105609. doi:10.3389/fped.2022.1105609

Derechos de autor: 2026 Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0).

https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/