

Examen final NOCIONES BASICAS PARA UNA ADECUADA ATENCION MULTIDISCIPLINAR DEL PACIENTE CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

Con relación a la historia natural de la AME, en el paciente AME III, ¿cuál de las siguientes afirmaciones es cierta?:

- a) Los pacientes con AME IIIa inician los síntomas más tarde y caminan durante más tiempo.
- b) No existe relación entre el inicio de los síntomas y el tiempo de pérdida de la marcha.
- c) Los pacientes IIIb inician los síntomas después de los 3 años de vida y mantienen la capacidad de ambulación durante más tiempo en la vida adulta.
- d) Todos los pacientes AME III perderán la capacidad de caminar a los 40 años de evolución de la enfermedad.
- e) Los pacientes AME IIIb nunca perderán la capacidad de caminar.

Con relación a las malformaciones cardíacas y su asociación a la atrofia muscular espinal, ¿cuál de las siguientes es la respuesta correcta?:

- a) Las malformaciones cardíacas no se asocian a ningún tipo de AME.
- b) Las formas de AME tipo II suelen asociar malformaciones cardíacas.
- c) Las malformaciones cardíacas se asocian principalmente a las formas tipo 0.
- d) Las formas tipo IV asocian frecuentemente malformaciones cardíacas.
- e) Todas las formas de AME pueden asociar malformaciones cardíacas.

La clasificación de los diferentes tipos de AME se basa en:

- a) La edad de inicio de los síntomas.
- b) La capacidad de caminar.
- c) El número de copias del gen SMN2.
- d) La necesidad de ventilación mecánica.
- e) La edad de inicio de síntomas y la máxima capacidad motora alcanzada.

Con relación a las complicaciones ortopédicas en los pacientes AME III, ¿cuál de las siguientes afirmaciones es cierta?:

- a) Desarrollan escoliosis precoz.
- b) Desarrollan escoliosis en la misma proporción que los pacientes AME II.

c) Los pacientes con pérdida de ambulación precoz antes de la pubertad deben seguir los mismos controles que los pacientes AME II y tienen riesgo de desarrollar escoliosis.

d) La pérdida de la ambulación no está relacionada con el desarrollo de escoliosis.

e) Nunca desarrollan escoliosis.

¿Cuál de las siguientes opciones es correcta?:

a) Con la evolución natural, las AME I consiguen nuevas adquisiciones motoras, aunque tarde, después de los 6 meses.

b) Con la evolución natural, las AME I tendrán con seguridad dificultades respiratorias.

c) Las AME II suelen necesitar cirugía vertebral antes de los 3 años.

d) Algunas AME II pueden andar algunos pasos si se les coloca de pie, pero no consiguen levantarse del suelo sin ayuda.

e) La afectación sensitiva de las AME es moderadamente frecuente, pero leve.

¿Cuál de las siguientes opciones es correcta?:

a) La AME I es la forma más frecuente de AME.

b) Hay más riesgo de que un niño afectado tenga una forma tipo I si ambos padres tienen menos de dos copias de SMN2 que si tienen más.

c) La insuficiencia respiratoria de AME tipo I es más precoz y grave por la afectación del diafragma que por los intercostales.

d) En las familias con más de un afectado lo más frecuente es que haya gran variabilidad fenotípica (coexistencia de formas graves y leves dentro de la misma familia).

e) La AME I tiene con frecuencia afectación de la musculatura ocular intrínseca. Respuesta correcta: a). Todas las demás respuestas son incorrectas.

En relación a la escoliosis, ¿cuál de las siguientes respuestas es la correcta?:

a) La escoliosis se presenta sobre todo en pacientes capaces de sentarse, pero no de deambular.

b) La fisioterapia no afecta al desarrollo de escoliosis.

c) Los corsés previenen la escoliosis.

- d) El tratamiento quirúrgico nunca es el tratamiento de elección de la escoliosis.
- e) La mayoría de los pacientes con AME desarrollan una escoliosis con ángulo de Cobb de la curvatura mayor superior o igual a 50°.

¿Cuál de los siguientes enunciados es correcto?:

- a) La AME tipo II es la forma más común de la enfermedad.
- b) Los pacientes con AME tipo I suelen tener tres copias de SMN2.
- c) La AME tipo III suele empezar con debilidad de miembros inferiores.
- d) La presencia de reflejos osteotendinosos excluye el diagnóstico de AME.
- e) En la historia natural de la enfermedad, los pacientes con AME tipo II pueden alcanzar la deambulación.

El tratamiento con nusinersén está indicado en:

- a) AME tipo I con al menos 2 copias de SMN2.
- b) En todo AME tipo I. INCORRECTA
- c) Precozmente en AME tipo I con una copia de SMN2.
- d) En las AME tipo I que llegan a sostener la cabeza.
- e) Para su autorización no es necesario determinar el número de copias de SMN2.

¿Cuál de los siguientes enunciados es correcto en la AME tipo III?:

- a) Los primeros síntomas pueden aparecer a partir del año de vida.
- b) La mayoría de estos pacientes pueden mantenerse de pie y caminar.
- c) Estos pacientes nunca presentan disfunción bulbar.
- d) Los pacientes con AME tipo III presentan atrofia distal, por lo que, si se detecta pseudohipertrofia de pantorrillas, esta nos debe orientar hacia otros diagnósticos.
- e) Todos los pacientes con diagnóstico de tipo III son adultos.

Con relación a las nuevas terapias, las siguientes afirmaciones son todas correctas, excepto:

- a) Las terapias de moléculas pequeñas y los oligonucleótidos antisentido actúan para modificar el mecanismo de splicing del gen SMN2.

- b) La terapia génica actúa sobre el gen SMN2.
- c) La primera terapia aprobada por la Food and Drug Administration (FDA) y la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) es el nusinersén.
- d) Los resultados preliminares de los ensayos clínicos de la terapia génica y las moléculas pequeñas muestran un efecto positivo y adecuado perfil de seguridad.
- e) Cuanto antes se inicie el tratamiento, el efecto de tratamiento es mayor.

¿Cuál de las siguientes manifestaciones clínicas de la AME tipo I no es cierta?:

- a) Los primeros síntomas de debilidad proximal se objetivan en los primeros 6 meses de la vida.
- b) El contacto y seguimiento visual son adecuados para la edad.
- c) Presenta fasciculaciones linguales.
- d) Es posible que algunos logren el control cefálico, pero es una función que se pierde con el tiempo.
- e) Los pacientes AME tipo I no logran control cefálico.

¿Cuál de las siguientes opciones es correcta?:

- a) La AME tipo I, como es autosómica recesiva, se encuentra con mayor frecuencia en poblaciones africanas.
- b) Es una causa genética poco frecuente entre las enfermedades genéticas neurológicas degenerativas.
- c) La incidencia de AME es de 1/20.000 a 50.000 nacidos vivos.
- d) Hay que sospechar AME incluso en ausencia de consanguinidad.
- e) Es algo más frecuente en varones, por mecanismos epigenéticos.

¿Cuál de las siguientes afirmaciones es correcta?:

- a) La supervivencia natural de la AME I es en el 80 % inferior a 1 año.
- b) La fisioterapia intensiva aplicada de modo correcto permite a algunas AME I en su evolución natural, alcanzar la sedestación pasiva, motivo por el que es necesario pautarla.
- c) En la forma más leve de AME I podemos encontrar tono muscular normal, a pesar de que exista debilidad muscular. INCORRECTA
- d) En la AME I puede haber ptosis palpebral, aunque infrecuentemente.

e) La desmielinización de la unidad motora no se observa nunca en las AME.

En relación al tratamiento con nusinersén, ¿cuál de los siguientes enunciados es correcto?:

- a) Se administra por vía intratecal mediante punción lumbar.
- b) Las dosis se administran cada 6 meses.
- c) La inyección de la medicación debe ser lenta, durante unos 10 minutos.
- d) Debe realizarse un hemograma con recuento de plaquetas, ya que la plaquetopenia es frecuente tras la administración de nusinersén.
- e) Está contraindicado el uso de anestesia para su administración.

¿Cuál es el tipo de AME que presenta la mayor incidencia?:

- a) Todas las formas de AME tienen la misma incidencia.
- b) La AME II es la que presenta mayor incidencia.
- c) La AME III es la más frecuente.
- d) La AME tipo I es la de mayor incidencia y primera causa de mortalidad de origen neuromuscular en los menores de 1 año.
- e) La AME tipo II es la que tiene menor incidencia.

¿Con qué frecuencia se recomienda reevaluar la función respiratoria en la AME tipo I?:

- a) Mensualmente los primeros 6 meses.
- b) Con ocasión de cada infiltración intratecal de nusinersén.
- c) Cada 3 meses.
- d) Cada 6 meses.
- e) Solo es necesaria si hay sintomatología respiratoria.

- 
- ¿Cuál de las siguientes opciones es correcta?:
- a) Los afroamericanos tienen más frecuentemente mayor número de copias de SMN2.
- b) Puede haber otros modificadores de la gravedad de la AME, además del número de copias de SMN2.
- c) Las velocidades de conducción sensitivas están disminuidas en la AME I, a diferencia de las AME tipos II y III.

- d) Los hermanos de los padres de AME I serán portadores del alelo mutado.
- e) En las AME tipo Ic puede haber artrogriposis.

En relación a las manifestaciones respiratorias en la AME, ¿cuál de los siguientes enunciados es correcto?:

- a) Todos los niños con AME tipo I y alrededor de un tercio de los niños con AME tipo II presentarán insuficiencia respiratoria durante la infancia.
- b) La afectación suele ser inicialmente diafragmática y la musculatura intercostal se afecta más tardíamente.
- c) Únicamente está indicada la inmunización contra la gripe, el neumococo y el virus VRS durante los primeros 2 años de vida.
- d) En los pacientes con AME tipo I y II, la progresión de la enfermedad suele comportar la necesidad de iniciar ventilación mecánica con presión positiva continua con CIPAP.
- e) Las respuestas c) y d) son correctas.

La evolución clínica de los pacientes con AME II se caracteriza por... ¿Cuál de las siguientes afirmaciones?

- a) Los pacientes presentan una progresión lineal.
- b) Los pacientes presentan una fase inicial con un declive relativamente rápido y luego una fase de estabilidad relativa con una lenta progresión de la debilidad y pérdida de las funciones.
- c) Una de las escalas recomendada para medir la evolución y efectividad en los pacientes AME II es la CHOP INTEND.
- d) Una de las escalas más empleadas para medir la evolución y efectividad de los nuevos tratamientos en los pacientes con AME II es la escala HINE (Hammersmith Infant Neurological Exam).
- e) Los pacientes AME II generalmente no desarrollan escoliosis.

•