

Con relación a la AME tipo IIIb, ¿cuál de las siguientes afirmaciones es correcta?:

- a) Son pacientes que inician los síntomas antes de los 18 meses.
- b) Pacientes que pueden caminar, pero no se pueden levantar del suelo.
- c) Es como se clasifica a los AME III no ambulantes.
- d) **Pacientes AME III que inician los síntomas después de los 3 años de edad.**
- e) Las formas IIIb tienden a perder la capacidad de caminar antes de la pubertad.

¿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.**

•

Con relación al patrón de la debilidad muscular en la atrofia muscular espinal (AME) ligada al gen SMN1, es cierto que:

- a) Se caracteriza por debilidad de la musculatura distal de las extremidades superiores en la fase inicial de la enfermedad.
- b) La afectación de la movilidad ocular es un signo típico.
- c) **La debilidad es simétrica de predominio en la musculatura proximal, con mayor afectación de las extremidades inferiores que superiores.**
- d) La afectación de la debilidad de la musculatura respiratoria aparece de forma precoz en todos los tipos de AME.
- e) La mayoría de los pacientes presentan debilidad de la musculatura facial y ptosis.

¿Cuál de las siguientes opciones es correcta?:

- a) La AME tipo I es habitualmente sintomática al nacer.
- b) La AME tipo Ia es la de mejor evolución dentro de las del tipo I.

- c) La AME tipo I: no logra mantenerse sentado sin apoyo.
- d) La AME tipo I suele tener cuatro copias del gen complementario SMN2.
- e) La AME tipo II: los casos que logran la marcha autónoma la pierden en los primeros años.

¿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.

¿Qué frecuencia teórica tiene un tío de primer grado de un paciente con AME (hermano de la madre o del padre) de ser portador heterocigoto?:

- a) Hasta un 50 %.
- b) Hasta un 25 %.
- c) Hasta un 12,5 %.
- d) Hasta un 6,25 %.
- e) Hasta un 3,1 %.

¿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 los problemas de deglución y gastrointestinales en la AME, ¿cuál de los siguientes enunciados es correcto?:

- a) Los problemas gastrointestinales son poco frecuentes en la AME.
- b) La lengua no se ve alterada en los pacientes con AME.
- c) La gastrostomía protege de las broncoaspiraciones.
- d) La dificultad para aumentar de peso, como la obesidad, son complicaciones frecuentes en AME.
- e) Los pacientes con AME no pueden tomar dieta sólida.

Con relación a la presentación de la AME tipo III, las siguientes afirmaciones son ciertas, excepto:

- a) El temblor es un dato característico.
- b) Todos los pacientes son capaces de caminar, pero algunos tienen dificultad para levantarse del suelo o subir escaleras.
- c) Es característico el apoyo valgo de los pies.
- d) Las enzimas musculares son siempre normales.
- e) En algunos casos, las enzimas musculares pueden estar elevadas.

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.

•

¿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 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.
- 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.

El tratamiento con nusinersén está indicado en:

- a) AME tipo I con al menos 2 copias de SMN2.
- b) En todo AME tipo I.
- 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.

•

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 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.

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.

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

- a) La AME tipo IV puede empezar en cualquier momento de la vida.
- b) La esperanza de vida no suele verse afectada.
- c) Esta forma de la enfermedad también se denomina de Kugelberg-Welander.
- d) Los síntomas de la enfermedad se limitan a las extremidades inferiores y nunca en las superiores.
- e) Se denomina AME tipo IV porque los pacientes presentan 4 copias del gen SMN2.

¿Cuál de las siguientes opciones es correcta?:

- a) Los pacientes con AME tipo I pueden a veces conseguir la sedestación pasiva, pero nunca activa (incorporarse desde el decúbito).
- b) Las formas más graves tienen mayor déficit cognitivo.
- c) La AME tipo I de larga evolución puede desarrollar síntomas de cardiopatía.
- d) En la evolución natural, la AME I (sin asistencia respiratoria invasiva y sin nusinersén) no suele necesitar cirugía vertebral por la escoliosis.
- e) La AME tipo Ia es la de mejor evolución dentro de las del tipo I.

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.