

Respecto a la atrofia muscular espinal, señale la respuesta correcta:

a) La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular, de carácter genético, que se manifiesta por una pérdida progresiva de la fuerza muscular.

Se produce una afectación de las neuronas motoras, pero es a nivel de la médula espinal, y la debilidad es de predominio proximal.

b) Se produce una afectación de las neuronas motoras a nivel cerebral y produce secundariamente atrofia muscular.

c) Cursa con debilidad distal y simétrica.

d) Es un trastorno autosómico dominante.

e) Según diferentes autores, la prevalencia es de 10 cada 100.000 personas en el mundo.

Respecto a la genética de la AME, señale la respuesta correcta:

a) Es un trastorno autosómico recesivo causado por la alteración (ausencia o mutación) en el gen Survival Motor Neuron 1 (SMN1), localizado en la región cromosómica 5q15- q23.2.

b) El SMN2 es casi idéntico en la secuencia genómica salvo en tres nucleótidos.

c) Mientras el gen SMN1 está siempre alterado en los pacientes y es considerado el determinante de la enfermedad, el gen SMN2 está siempre presente en número de 1 a 5 copias en los afectados.

El número de copias del gen SMN2 está relacionado con la gravedad de la enfermedad: cuantas más copias más benigno el fenotipo.

d) Cuantas menos copias de SMN2 haya, en general, será más benigno el fenotipo.

e) El gen SMN1 también se denomina Survival Motor Neuron 2.

En cuanto al diagnóstico de la AME, señale la respuesta incorrecta:

a) Si no hay antecedentes familiares, el diagnóstico se inicia por la sospecha clínica.

b) El diagnóstico de confirmación se basa en pruebas moleculares genéticas.

c) A pesar de su uso extendido, el test genético de SMN1/SMN2 es muy poco fiable.

El gold standard en el diagnóstico genético es la cuantificación de los genes SMN1 y SMN2 por diferentes métodos.

d) El gold standard en el diagnóstico genético es la cuantificación de los genes SMN1 y SMN2 por diferentes métodos.

e) Existe consenso en cuanto a que el número de SMN2 es importante para asesorar sobre la gravedad de la afectación.

Respecto al consenso sobre cuidados de los pacientes con AME sin capacidad de sedestación y en edad pediátrica, señale la respuesta correcta:

- a) Las evaluaciones que se recomiendan son el HFMSE y el RULM.
- b) La evaluación respiratoria no es imprescindible en estos pacientes.
- c) Las caderas y la posible desviación vertebral precisan seguimiento radiográfico cada 3 meses.
- d) Las valoraciones de estos pacientes se recomiendan que sean realizadas con las escalas de CHOP INTEND y HINE.

En los pacientes con AME que no alcanzan la sedestación se aconseja utilizar para su evaluación las escalas CHOP INTEND y HINE, fundamentalmente el apartado 2 de la escala.

- e) Las contracturas en estos pacientes no son frecuentes y no precisan seguimiento.

Dentro de los cuidados recomendados en los pacientes con capacidad de sedestación, señale la respuesta correcta:

- a) Estiramientos manuales.
- b) Ortesis.
- c) Bipedestación diaria con bipedestadores o aparatos largos.
- d) Sedestación con silla de ruedas eléctrica de forma precoz.
- e) Todas las anteriores son correctas.

En los pacientes con capacidad de sedestación se recomienda incluir en su manejo rehabilitador los estiramientos, la utilización de ortesis para mantener el estiramiento, realizar bipedestación a diario y dotar de un sistema de desplazamiento autónomo mediante una silla motorizada de forma precoz.

Tras el diagnóstico confirmado de AME tipo I, ¿qué valoraciones serán necesarias?:

- a) Serán necesarias evaluaciones con la escala HFMSE.
- b) Se realiza escala CHOP INTEND y escala HINE (sección 2).

A esta niña se le realizó la escala HINE (sección 2) para poder evaluar la situación actual en su desarrollo psicomotor. Además, para evaluar la movilidad de la paciente se utilizó la escala CHOP INTEND. En esta primera evaluación la niña puntuó:

- HINE: 2.
- CHOP INTEND: 15.

- c) En esta paciente todavía no es necesario realizar evaluaciones, ya que no ha recibido tratamiento médico.
- d) Las evaluaciones se aplazan hasta que la paciente reciba la cuarta dosis del fármaco.

e) La escala MFM es la más útil en estos pacientes, ya que valora tanto la motricidad gruesa como la fina.

En este caso y durante este periodo (6-12 meses), ¿cuáles cree que son las medidas a adoptar?:

- a) La fisioterapia respiratoria sigue siendo un pilar importante del manejo respiratorio.
- b) Es importante seguir con los estiramientos para evitar contracturas.
- c) Es necesario realizar un asiento a medida en escayola o termoplástico que facilite la sedestación, valorando la necesidad de sujeción cefálica.
- d) Es necesario que en torno a los 12 meses se realice radiografía (Rx) para valorar pelvis y se inicie la bipedestación con standing adaptado.
- e) **Todas las respuestas son verdaderas.**

En esta situación clínica de la paciente y dado los resultados de las pruebas realizadas, ¿cuál sería la actitud a seguir?:

- a) Solamente es necesario continuar con los tratamientos que hasta ahora se han realizado en cuanto a las ortesis de miembros inferiores.
- b) Se revisará en 6 meses, no precisa nuevas adaptaciones.
- c) **Se reevalúan los sistemas de sedestación y de bipedestación que utiliza la paciente. Se intenta controlar la abducción en sedestación, en el reposo nocturno y en el bipedestador, con abducción de 30-45°.**

Tras las pruebas realizadas y ante la presencia de una escoliosis, según las recomendaciones de consenso:

- Se debe intentar controlar la curva con asientos a medida, no estaría indicado colocar un corsé con los grados que presenta.
- En estos niños también puede ser una opción colocar un sistema de licra para facilitar la postura.
- Tanto en sedestación como por la noche y al realizar la bipedestación nos debemos de asegurar de que las caderas se mantengan en abducción entre 30-45°.
- Tenemos que facilitar una sedestación con el suficiente control, ya que esta es tan necesaria para seguir avanzando en su estimulación.

Evolución

En el seguimiento de esta paciente durante el siguiente año se plantea:

- Evaluación anual de la pelvis con Rx para realizar seguimiento del desplazamiento de la cabeza femoral que se ha iniciado.
- Evaluación de la columna clínicamente en cada revisión y telerradiografía a los 6 meses de la previa para evaluar si existe progresión.

- Controlar la posible disfagia; según su evolución, pensar en la realización de una gastrostomía.
- Controlar los aspectos respiratorios, revisar los parámetros del Cough Assistant y seguir con fisioterapia respiratoria.
- Continuar con fisioterapia motora, hidroterapia y logopedia para trabajo orofacial.

d) Según las recomendaciones del consenso, es necesario colocar un corsé Boston Soft® bivalvo.

e) Lo importante es evitar la sedestación en esta paciente para evitar que la escoliosis siga progresando.

¿Cuál de estas escalas se usa para valorar a bebés AME I?:

a) Solamente puede usarse la escala CHOP INTEND.

b) La escala CHOP INTEND y los ítems motores HINE y WHO.

Para valorar bebés afectados de AME I se usa tanto la escala CHOP INTEND como los ítems motores HINE y WHO.

c) HFMSE.

d) RULM.

e) MFM.

Respecto al paciente AME I:

a) Los ítems motores del HINE no son aplicables.

b) Se utilizan los 10 ítems motores de la WHO.

c) La escala CHOP INTEND consta de 18 ítems.

d) En la escala CHOP INTEND los ítems se ordenan con los ítems menos tolerados al final.

e) La escala CHOP INTEND solamente se puede usar en bebés.

Respecto a la escala CHOP INTEND:

a) Lo ideal es pasarla 1 hora tras la comida.

b) No importa si el paciente está irritado.

c) No hace falta retirar el pañal en ningún ítem.

d) Ante la duda, se debe puntuar alto.

e) Ningún ítem se puede repuntar al finalizar la escala.

En la valoración del ítem 1 de la escala HFMSE no podemos valorar al paciente sentado en el borde de la camilla:

a) Verdadero.

b) Falso.

Se puede valorar al paciente sentado en medio de la camilla o en el borde. De hecho, si el paciente presenta flexo de rodillas será mucho mejor valorarlo sentado en el borde de la camilla.

Respecto a la escala HFMSE:

a) En el ítem 4, para obtener una puntuación de 2, se permite una flexión cervical de más de 30°.

b) En el ítem 5 vale cualquier estrategia para conseguir el decúbito lateral, siempre y cuando los hombros estén finalmente perpendiculares al suelo y el tronco y las caderas alineadas con los hombros.

En el ítem 5 vale cualquier estrategia, no así en el ítem 6, en el que las compensaciones para conseguir la posición final bajan la puntuación a 1.

c) En el ítem 6, para obtener una puntuación de 2, vale cualquier estrategia, siempre y cuando se consiga finalmente la posición supina.

d) En el ítem 16 se exige que el movimiento de gateo sea alternante.

e) En el ítem 30, para puntuar un 2 no hace falta iniciar el salto con los dos pies a la vez.

En el ítem 12 de la escala HFMSE:

a) Levantar la cabeza en decúbito prono, manteniendo los brazos a los lados, mientras se cuenta hasta 3, puntúa como 1.

b) Levantar la cabeza con los brazos hacia delante, mientras se cuenta hasta 3, puntúa como 2.

c) Si levanta la cabeza, pero solamente durante 2 segundos, puntúa como 0.

Para obtener una puntuación de 1 o de 2, la cabeza debe estar levantada durante 3 segundos.

En la escala RULM:

a) En el ítem D está permitido deslizar la moneda por encima de la mesa y cogerla en el borde de la mesa.

b) En el ítem G, si el paciente enciende la luz con el codo por encima de la altura de la muñeca de forma permanente, la puntuación es un 1.

c) En el ítem H, rasgar el papel sin doblar te da una puntuación de un 1.

d) En el ítem I se permite apoyar el táper sobre el abdomen para abrirlo.

e) En el ítem K, deslizar el peso te permite una puntuación de 2.

En la escala RULM, ¿en qué ítems se pide al paciente que eleve la extremidad con el codo a la altura de los ojos?:

a) En los ítems P, Q, R, S y T.

En los ítems P, Q, R, S y T se le pide elevar la extremidad de manera que el codo quede a la altura de los ojos.

- b) En los ítems O, P y Q.
- c) En los ítems M, N, O y P.
- d) En los ítems M, N, R y S.
- e) En los ítems M, N y O.

¿Cuál de estas escalas se usa para valorar a bebés AME I?:

- a) Solamente puede usarse la escala CHOP INTEND.
- b) La escala CHOP INTEND y los ítems motores HINE y WHO.
Para valorar bebés afectados de AME I se usa tanto la escala CHOP INTEND como los ítems motores HINE y WHO.
- c) HFMSE.
- d) RULM.
- e) MFM.

Respecto al paciente AME I:

- a) Los ítems motores del HINE no son aplicables.
- b) Se utilizan los 10 ítems motores de la WHO.
- c) La escala CHOP INTEND consta de 18 ítems.
- d) En la escala CHOP INTEND los ítems se ordenan con los ítems menos tolerados al final.
- e) La escala CHOP INTEND solamente se puede usar en bebés.

¿Cuál de estas escalas se usa para valorar a bebés AME I:

- a) Solamente puede usarse la escala CHOP INTEND.
- b) La escala CHOP INTEND y los ítems motores HINE y WHO.
- c) HFMSE.
- d) RULM.
- e) MFM.

Sobre los avances terapéuticos de la AME, señale la respuesta correcta:

- a) Antes de 1990 había pocos ensayos clínicos porque no había claros objetivos moleculares.

- b) Después del descubrimiento del gen SMN se consiguieron modelos animales en los que se reflejaban las alteraciones clínicas y electromiográficas que aparecían en estos pacientes.
- c) Los estudios pusieron en evidencia que aumentar la expresión de toda la longitud de la proteína SMN era protectora.
- d) Las estrategias de los ensayos clínicos se han dirigido, entre otras, a incrementar la expresión del SMN2.
- e) Todas las respuestas son correctas.

Sobre la escala EK2, señale la respuesta incorrecta:

- a) Las escalas EK y EK2 valoran funciones de la vida diaria.
- b) El examen se realiza a través de una conversación-entrevista.
- c) La "capacidad de equilibrio en la silla de ruedas" es examinada con el fin de evaluar lo que realmente es capaz de hacer.
- d) La escala está traducida y validada al español.
- e) Valora el tipo de marcha que realiza.

Sobre los pacientes con AME tipo II, señale la respuesta correcta:

- a) Se inicia con pérdida de fuerza en miembros superiores e incapacidad para mover las manos.
- b) No consiguen sedestación autónoma.
- c) Suelen tener temblor fino distal con los dedos extendidos o al agarrar objetos.
- d) El inicio de los síntomas es antes del año.
- e) Las complicaciones a nivel osteomuscular son poco frecuentes.

Respecto al consenso para la evaluación y cuidados de los pacientes con AME, señale la respuesta correcta:

- a) La AME es una enfermedad que afecta fundamentalmente al sistema osteomuscular, pero que no se acompaña en ninguno de sus tipos del desarrollo de una desviación vertebral.
- b) Los estiramientos, ortesis y adecuado posicionamiento forman parte de las recomendaciones sobre manejo de estos pacientes.

- c) La terapia acuática no está recomendada en ninguno de los tipos de AME.
- d) Las ayudas a la marcha solo son recomendables en pacientes con AME tipo III.
- e) Los sistemas de posicionamiento son solo recomendables en los pacientes con AME tipo I.

Sobre los pacientes con AME tipo 0, señale la respuesta incorrecta:

- a) Este tipo 0 se usa para describir neonatos que presentan debilidad grave e hipotonía, con una historia de disminución de movimientos fetales.
- b) La hipotonía en este tipo es de origen perinatal.
- c) En la exploración al nacimiento el niño tiene una diplegia bilateral y arreflexia.
- d) En la exploración al nacimiento pueden existir contracturas articulares.
- e) Los problemas respiratorios son precoces y graves y, finalmente, producen el fallecimiento antes de los 6 meses en la mayoría de los casos.

En la escala HFMSE, la pelvis debe estar en contacto con la colchoneta en la posición inicial en los ítems:

- a) Solamente en el ítem 11.
- b) Solamente en el ítem 12.
- c) Solamente en el ítem 13.
- d) En los ítems 12 y 13.
- e) En los ítems 11 y 13.

Respecto a la escala CHOP INTEND:

- a) En los ítems 1 o 2 no se pueden estimular las extremidades con cosquillas.
- b) En el ítem 5 no hay que retirar el pañal.
- c) En los ítems 6 y 7, aunque el bebé no gire hacia un lado, hay que aplicar tracción a 45° en diagonal al cuerpo.
- d) En el ítem 8, si levanta la mano de la superficie con movimiento del brazo contra la gravedad (abducción de hombro), la puntuación es de 4.
- e) En el ítem 3 cualquier extensión visible de la rodilla puntúa con un 2.

En los ítems 23 y 24 de la escala HFMSE se aconseja intentar primero la puntuación de 1 colocando al paciente y luego valorar si es capaz de conseguir una puntuación de 2:

- a) Verdadero.
- b) Falso.

Respecto a la prueba de 6 minutos de marcha en los pacientes con AME, señale la correcta:

- a) Deben caminar a lo largo de un pasillo de 35 metros, y se realizan marcas al inicio y al final y cada metro.
- b) Se instruye a los participantes para que caminen de una forma lenta, sin hacerlo deprisa, dado que es mucho tiempo.
- c) Solamente se registra la distancia total, no es necesario ver lo que es capaz de caminar cada minuto. Registra la distancia caminada durante 6 minutos.
- d) Se registra también el tiempo en el que se cubren cada 25 metros.
- e) Se puede realizar sin interrupción tras otras pruebas.

Respecto a la escala Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE), señale la respuesta correcta:

- a) Se utiliza en niños desde los 2 a los 36 meses de edad.
- b) La escala tiene tres aspectos: examen neurológico, conducta y desarrollo psicomotor.
- c) El máximo valor es de 50.
- d) En el desarrollo psicomotor se puntúa cada ítem de 0 a 5.
- e) En la parte del examen neurológico estandarizado no se evalúa el tono muscular.

Respecto a la escala MFM, señale la respuesta incorrecta:

- a) Es una escala diseñada para pacientes con enfermedad neuromuscular.
- b) Es una escala de 32 ítems divididos en tres dominios: bipedestación y transferencias, función motora axial y proximal de miembros y función motora distal.
- c) Se utiliza una puntuación de 0-4 en cada ítem.
- d) En la escala solamente se evalúa la función motora gruesa.

- e) La puntuación no valora si el no realizar la acción o realizarla de forma incompleta se debe a dolor, contractura o falta de fuerza.