

**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.**

En los pacientes con AME tipo II, antes de existir mediación, se inicia el cuadro con pérdida de fuerza más llamativa en miembros inferiores, con incapacidad para la bipedestación independiente, aunque algunos consiguen bipedestación auxiliada.

- d) El inicio de los síntomas es antes del año.
- e) Las complicaciones a nivel osteomuscular son poco frecuentes.

**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 afe

### **En la escala CHOP INTEND:**

- a) En los ítems 9, 10 y 11 los papás pueden ayudar en la valoración sujetando al bebé en la posición indicada.
- b) Los papás nunca deben participar durante la escala, ni siquiera para los ítems en los que hay que posicionar al bebé sobre una persona.
- c) Es mejor que los papás pasen todos los ítems.
- d) No se debe permitir que los papás estén delante cuando se pase la escala.
- e) No se deben usar juguetes para estimular el movimiento en los niños.

### **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.

La investigación ha evolucionado desde el año 1990 después del descubrimiento del gen *SMN*.

### **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.

**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 Activlim, señale lo correcto:**

- a) Está solo validada en niños desde los 6-15 años con enfermedades neuromusculares.
- b) **Los padres o pacientes valoran las dificultades para realizar las actividades de la vida diaria.**

Está validada en niños desde los 6-15 años con enfermedades neuromusculares, y también en adultos hasta los 80 años. Se valora la realización de la actividad tal como la hace, independientemente de si solo utiliza un hemicuerpo o de las estrategias que utilice y siempre sin ayuda.

- c) Se valora la realización de la actividad y las estrategias que utilice y las ayudas que precisa.

d) Cada ítem se valora en cuatro niveles de realización: imposible, con dificultad, fácilmente realizable, muy fácilmente realizable.

e) No se puede descargar libremente online.

- 
- 

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.

La afectación osteomuscular de los pacientes con AME es importante en todas sus formas; cuanto más grave es la enfermedad mayor predisposición a desarrollar una escoliosis. La terapia acuática es especialmente indicada en pacientes que no consiguen sedestación.

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.

- 

**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

•

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.

**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.

Es verdadero. Intentar conseguir una puntuación de 2 puede ser fatigante, por lo que es mejor intentar primero si es posible conseguir la puntuación de 1 y, si es capaz de conseguir la puntuación de 1, intentar entonces conseguir la puntuación de 2.

b) Falso.

•

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.

•

•

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.

La hipotonía en este tipo es prenatal y el niño nace ya con contracturas articulares.

- 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. INCORRECTA**

• 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.

• **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.**

La escala tiene ítems que evalúan la capacidad de movimientos gruesos, pero también los movimientos de miembros superiores y la manipulación.

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.

•  
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.

La escala tiene tres apartados. En el examen neurológico se evalúa la función de nervios craneales, la postura, la calidad de los movimientos, el tono muscular y los reflejos; cada apartado del examen neurológico se puntúa desde 0-3. Los ítems que evalúan la conducta y el desarrollo psicomotor no tienen puntuación, solo se anota cuando se consigue cada hito del desarrollo y si existen asimetrías.

- 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.

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

- a) Antes de los 18 meses de vida se inicia un cuadro de hipotonía muy grave con afectación proximal y de miembros inferiores (MMII) de forma fundamental.
- b) No suele presentar frecuentemente fasciculaciones linguales y debilidad de lingual.
- c) Afectación importante respiratoria, con tórax acampanado y respiración diafragmática.

En el AME tipo I son características las fasciculaciones linguales; antes de la medicación aprobada, estos pacientes no conseguían la sedestación, y la enfermedad es de inicio precoz antes de los 6 meses de vida.

- d) Consiguen sedestación independiente.

e) Suelen tener afectación del nivel cognitivo.

•  
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.

Se utiliza un pasillo de 25 metros, se instruye para que el paciente vaya rápido, pero no corriendo; se registra lo que el paciente camina en cada minuto, ya que la fatigabilidad del paciente con AME hace que las distancias recorridas en cada minuto sean menores.

e) Se puede realizar sin interrupción tras otras pruebas.

•  
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.

La escala valora las actividades de la vida diaria y la manera en la que la persona las realiza mediante una entrevista.

•  
¿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 afectos de AME I se usa tanto la escala CHOP INTEND como los ítems motores HINE y WHO.

c) HFMSE.

d) RULM.

e) MFM.

•

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.

•

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 Hammersmith, ¿cuál es la respuesta cierta?:**

- a) La versión expandida es la menos usada en los ensayos clínicos.
- b) Se han realizado diferentes versiones para mejorar el efecto techo y suelo de la escala.

Se han realizado diferentes versiones para mejorar el efecto techo y suelo de la escala. Actualmente, la última versión es la RHS, la versión revisada.

- c) La escala Hammersmith modificada es la última de las versiones.
- d) Todas las versiones constan del mismo número de ítems.
- e) No se recomienda una mínima formación para poder suministrarla.

- 

- 

**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 repuntuar al finalizar la escala.

-