

## Autoevaluación del tema 1. Atrofia muscular espinal

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.

## Autoevaluación del tema 2.

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.

## CASO CLÍNICO FICTICIO

### Presentación

- Paciente de sexo femenino que a los 2 meses y medio de edad es derivada desde su pediatra de Atención Primaria a Neuropediatría por sospecha de enfermedad neuromuscular.
- Antecedentes personales: embarazo y parto normales. Periodo neonatal sin alteraciones.
- La niña comienza con sonrisa social, buen contacto visual. El pediatra de Atención Primaria deriva a la niña al neuropediatra por pérdida progresiva de tono muscular y movimiento activo.
- El pediatra ha notado, sobre todo, pérdida de tono cervical y proximal en miembros.

### Exploración física

- Niña con mirada atenta y que realiza seguimiento.
- Pares craneales normales.
- Hipotonía generalizada:
  - Hombros en el plano de la mesa, no eleva codos del plano. Puede flexionar muñeca y manos.
  - En miembros inferiores no se aprecian movimientos contra gravedad en caderas o rodillas; realiza movimiento de tobillos y pies.
  - Tórax acampanado.
  - Arreflexia generalizada.



### Diagnóstico

Ante la sospecha de atrofia muscular espinal (AME), se solicitan pruebas complementarias:

- Electromiograma (EMG): con patrón neurogénico con una marcada disminución de las amplitudes motoras.
- Pruebas genéticas: portadora de delección en homocigosis del gen SMN1 y dos copias de SMN2.

Con la clínica y la confirmación genética se diagnostica a la paciente de atrofia muscular espinal tipo I. Se deriva para evaluación a la Unidad de Rehabilitación y se solicita tratamiento con nusinersén.

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.

## Evolución

- En el seguimiento de la paciente se aprecia mejoría progresiva.
- Buena tolerancia a la medicación.
- La paciente es evaluada cada 4 meses mediante las escalas HINE y CHOP INTEND.
- Durante este tiempo de seguimiento está realizando tratamiento con:
  - Fisioterapia respiratoria.
  - Adaptación de *Cough Assistant* (tosedor o asistente de tos).
  - Fisioterapia motora encaminada a mejorar el enderezamiento de tronco, evitar limitaciones articulares y estimular el desarrollo, favoreciendo volteos y manipulación.
  - Ejercicios dentro del agua para favorecer la movilidad activa.

## Evolución desde los 6-12 meses

- La paciente ha continuado su mejora motora.
- Se mantiene con fisioterapia respiratoria y *Cough Assistant*. No tiene ventilación mecánica no invasiva (VMNI). No ha presentado ingresos. Mantiene fisioterapia y ejercicios en el agua.

### En la exploración física al año:

- No hay limitaciones articulares. No hay desviación vertebral en decúbito prono.
- En sedestación, cifosis lumbar; inicia trípodde anterior a los 11 meses.
- Control cefálico en sedestación; le cuesta elevar la cabeza del plano en prono.

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.

### Evolución

- Durante este primer año de vida se insiste desde nuestra unidad en la necesidad de controlar las complicaciones osteomusculares.
- Se solicita Rx de pelvis anteroposterior para tener una primera evaluación de las caderas, que no evidencia desplazamiento de la cabeza femoral.
- Se prescribe:
  - Asiento a medida en termoplástico, con ligera reclinación y reposacabezas.
  - Se inician los trámites para prescribir y adaptar *standing* e iniciar bipedestación controlada.
  - Se prescribe DAFO para controlar los pies en el inicio de la bipedestación.

### Evolución a los 12-24 meses

La paciente sigue evolucionando de forma progresiva. En la última revisión a los 23 meses:

- [Escala HINE](#) (sección 2): 12.
- [Escala CHOP INTEND](#): 51.

### En el neurodesarrollo destaca:

- Come por boca. Se ha descartado disfagia, con una primera evaluación específica.

- Consigue volteos hacia prono, pero no libera miembro superior, que queda debajo; no lo completa.
- Eleva ambos miembros inferiores hacia el abdomen.
- Sostén cefálico en sedestación.
- Sedestación independiente.

#### En la exploración física:

- A nivel de miembros inferiores: tendencia al flexo de rodillas que se consigue corregir de forma completa con el estiramiento.
- Pies con tendencia al valgo, que se reduce pasivamente.
- Se aprecia curva escoliótica dorsal derecha en sedestación que mejora en decúbito prono.
- Leve micrognatia.
- Adecuada manipulación, aunque tiende todavía a realizarla con pronación.

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.

## Autoevaluación del tema 4. Escala CHOP INTEND

¿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 repuntuar al finalizar la escala.

## Autoevaluación del tema 5. Escala HFMSE

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.



## Autoevaluación del tema 6. Escala RULM

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.