

## NOCIONES BASICAS EXAMEN FINAL

¿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.

¿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 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.

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) 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 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.

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.

¿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 1 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.

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 los siguientes enunciados es correcto en relación a las manifestaciones clínicas de la AME?:

- a) La debilidad suele ser proximal y asimétrica.
- b) **Excepto en el tipo de AME más severa (tipo 0 o IA), suele haber un periodo libre de síntomas.**
- c) Una vez iniciados los síntomas, los pacientes nunca experimentan una mejoría.
- d) La debilidad de la musculatura respiratoria es independiente del tipo de AME.
- e) Todos los pacientes con AME van a desarrollar escoliosis.

¿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.

¿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.

En relación al diagnóstico genético, ¿cuál de las siguientes afirmaciones es cierta?:

- a) La delección de los exones 6 y 7 en los dos alelos del gen SMN1 es la causa más frecuente de AME.
- b) Ante una sospecha clínica de AME, si únicamente identificamos delección de SMN1 en una de las dos copias se descarta el diagnóstico.
- c) **Los pacientes con AME tipo II suelen tener tres copias de SMN2.**
- d) El número de copias de SMN2 más frecuente en los pacientes con AME, en general, es de cuatro.
- e) Un 10 % de los casos de AME son debidos a una delección de novo en uno de los dos alelos.

¿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 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.

¿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.

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.

¿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.

•