

CURSO ESCALAS MOTORAS APLICADAS A PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

Autoevaluación

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.

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 trípod 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 inclinación 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.

¿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.

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.

EXAMEN FINAL

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 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.

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 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 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.

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.

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 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.

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.

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 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.

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.

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.

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.

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 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.

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.

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.

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.

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*.

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 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 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.

¿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.

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.

