

La evolución clínica de los pacientes con AME II se caracteriza por... ¿Cuál de las siguientes afirmaciones?

- a) Los pacientes presentan una progresión lineal.
- b) Los pacientes presentan una fase inicial con un declive relativamente rápido y luego una fase de estabilidad relativa con una lenta progresión de la debilidad y pérdida de las funciones.
- c) Una de las escalas recomendada para medir la evolución y efectividad en los pacientes AME II es la CHOP INTEND.
- d) Una de las escalas más empleadas para medir la evolución y efectividad de los nuevos tratamientos en los pacientes con AME II es la escala HINE (Hammersmith Infant Neurological Exam).
- e) Los pacientes AME II generalmente no desarrollan escoliosis.

¿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 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) Con la evolución natural, las AME I consiguen nuevas adquisiciones motoras, aunque tarde, después de los 6 meses.
- b) Con la evolución natural, las AME I tendrán con seguridad dificultades respiratorias.
- c) Las AME II suelen necesitar cirugía vertebral antes de los 3 años.
- d) Algunas AME II pueden andar algunos pasos si se les coloca de pie, pero no consiguen levantarse del suelo sin ayuda.
- e) La afectación sensitiva de las AME es moderadamente frecuente, pero leve.

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.

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.

El tratamiento con nusinersén está indicado en:

- a) AME tipo I con al menos 2 copias de SMN2.

- b) En todo AME tipo I.
- c) Precozmente en AME tipo I con una copia de SMN2.
- d) En las AME tipo I que llegan a sostener la cabeza.
- e) Para su autorización no es necesario determinar el número de copias de SMN2.

¿Cuál de las siguientes manifestaciones clínicas de la AME tipo I no es cierta?:

- a) Los primeros síntomas de debilidad proximal se objetivan en los primeros 6 meses de la vida.
- b) El contacto y seguimiento visual son adecuados para la edad.
- c) Presenta fasciculaciones linguales.
- d) Es posible que algunos logren el control cefálico, pero es una función que se pierde con el tiempo.
- e) Los pacientes AME tipo I no logran control cefálico.

Con relación a las nuevas terapias, las siguientes afirmaciones son todas correctas, excepto:

- a) Las terapias de moléculas pequeñas y los oligonucleótidos antisentido actúan para modificar el mecanismo de splicing del gen SMN2.
- b) La terapia génica actúa sobre el gen SMN2.
- c) La primera terapia aprobada por la Food and Drug Administration (FDA) y la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) es el nusinersén.
- d) Los resultados preliminares de los ensayos clínicos de la terapia génica y las moléculas pequeñas muestran un efecto positivo y adecuado perfil de seguridad.
- e) Cuanto antes se inicie el tratamiento, el efecto de tratamiento es mayor.

¿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 a los problemas de deglución y gastrointestinales en la AME, ¿cuál de los siguientes enunciados es correcto?:

- a) Los problemas gastrointestinales son poco frecuentes en la AME.
- b) La lengua no se ve alterada en los pacientes con AME.
- c) La gastrostomía protege de las broncoaspiraciones.
- d) La dificultad para aumentar de peso, como la obesidad, son complicaciones frecuentes en AME.
- e) Los pacientes con AME no pueden tomar dieta sólida.

¿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.

¿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 deambulaci3n.

¿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 afectaci3n 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 afectaci3n de la musculatura ocular intrínseca.  
Respuesta correcta: a). Todas las demás respuestas son incorrectas.

¿Qué aspecto no es importante en la AME?:

a) La valoraci3n de la insuficiencia respiratoria.

b) La valoraci3n de la degluci3n.

c) La evaluaci3n nutricional.

d) Las vacunaciones en regla, incluidas la antigripal y tratamiento preventivo de infecci3n por virus respiratorio sincitial.

e) La prevenci3n de insuficiencia hepática y renal.

En relaci3n al diagnóstico genético, ¿cuál de las siguientes afirmaciones es cierta?:

a) La deleción 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 deleción 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 deleción de novo en uno de los dos alelos.

Con relación al patrón de la debilidad muscular en la atrofia muscular espinal (AME) ligada al gen SMN1, es cierto que:

- a) Se caracteriza por debilidad de la musculatura distal de las extremidades superiores en la fase inicial de la enfermedad.
- b) La afectación de la movilidad ocular es un signo típico.
- c) La debilidad es simétrica de predominio en la musculatura proximal, con mayor afectación de las extremidades inferiores que superiores.
- d) La afectación de la debilidad de la musculatura respiratoria aparece de forma precoz en todos los tipos de AME.
- e) La mayoría de los pacientes presentan debilidad de la musculatura facial y ptosis.

¿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.

En relación al tratamiento con nusinersén, ¿cuál de los siguientes enunciados es correcto?:

- a) Se administra por vía intratecal mediante punción lumbar.
- b) Las dosis se administran cada 6 meses.
- c) La inyección de la medicación debe ser lenta, durante unos 10 minutos.
- d) Debe realizarse un hemograma con recuento de plaquetas, ya que la plaquetopenia es frecuente tras la administración de nusinersén.
- e) Está contraindicado el uso de anestesia para su administración.

¿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.