

Con relación a las malformaciones cardíacas y su asociación a la atrofia muscular espinal, ¿cuál de las siguientes es la respuesta correcta?:

Las malformaciones cardíacas no se asocian a ningún tipo de AME.

Las formas de AME tipo II suelen asociar malformaciones cardíacas.

Las malformaciones cardíacas se asocian principalmente a las formas tipo 0.

Las formas tipo IV asocian frecuentemente malformaciones cardíacas.

Todas las formas de AME pueden asociar malformaciones cardíacas.

¿Cuál de los siguientes enunciados es correcto?:

La AME tipo II es la forma más común de la enfermedad.

Los pacientes con AME tipo 1 suelen tener tres copias de SMN2.

La AME tipo III suele empezar con debilidad de miembros inferiores.

La presencia de reflejos osteotendinosos excluye el diagnóstico de AME.

En la historia natural de la enfermedad, los pacientes con AME tipo II pueden alcanzar la deambulación.

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

Los pacientes presentan una progresión lineal.

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.

Una de las escalas recomendada para medir la evolución y efectividad en los pacientes AME II es la CHOP INTEND.

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).

Los pacientes AME II generalmente no desarrollan escoliosis.

¿Cuál de las siguientes opciones es correcta?:

La AME tipo I es habitualmente sintomática al nacer.

La AME tipo Ia es la de mejor evolución dentro de las del tipo I.

La AME tipo I: no logra mantenerse sentado sin apoyo.

La AME tipo I suele tener cuatro copias del gen complementario SMN2.

La AME tipo II: los casos que logran la marcha autónoma la pierden en los primeros años.

¿Cuál de las siguientes opciones es correcta?:

La AME tipo I, como es autosómica recesiva, se encuentra con mayor frecuencia en poblaciones africanas.

Es una causa genética poco frecuente entre las enfermedades genéticas neurológicas degenerativas.

La incidencia de AME es de 1/20.000 a 50.000 nacidos vivos.

Hay que sospechar AME incluso en ausencia de consanguinidad.

Es algo más frecuente en varones, por mecanismos epigenéticos.

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

La delección de los exones 6 y 7 en los dos alelos del gen SMN1 es la causa más frecuente de AME.

Ante una sospecha clínica de AME, si únicamente identificamos delección de SMN1 en una de las dos copias se descarta el diagnóstico.

Los pacientes con AME tipo II suelen tener tres copias de SMN2.

El número de copias de SMN2 más frecuente en los pacientes con AME, en general, es de cuatro.

Un 10 % de los casos de AME son debidos a una delección de novo en uno de los dos alelos.

La clasificación de los diferentes tipos de AME se basa en:

La edad de inicio de los síntomas.

La capacidad de caminar.

El número de copias del gen SMN2.

La necesidad de ventilación mecánica.

La edad de inicio de síntomas y la máxima capacidad motora alcanzada.

¿Cuál es el tipo de AME que presenta la mayor incidencia?:

Todas las formas de AME tienen la misma incidencia.

La AME II es la que presenta mayor incidencia.

La AME III es la más frecuente.

La AME tipo I es la de mayor incidencia y primera causa de mortalidad de origen neuromuscular en los menores de 1 año.

La AME tipo II es la que tiene menor incidencia.

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

Se caracteriza por debilidad de la musculatura distal de las extremidades superiores en la fase inicial de la enfermedad.

La afectación de la movilidad ocular es un signo típico.

La debilidad es simétrica de predominio en la musculatura proximal, con mayor afectación de las extremidades inferiores que superiores.

La afectación de la debilidad de la musculatura respiratoria aparece de forma precoz en todos los tipos de AME.

La mayoría de los pacientes presentan debilidad de la musculatura facial y ptosis.

El tratamiento con nusinersén está indicado en:

AME tipo I con al menos 2 copias de SMN2.

En todo AME tipo I.

Precozmente en AME tipo I con una copia de SMN2.

En las AME tipo I que llegan a sostener la cabeza.

Para su autorización no es necesario determinar el número de copias de SMN2.

Con relación a la presentación de la AME tipo III, las siguientes afirmaciones son ciertas, excepto:

El temblor es un dato característico.

Todos los pacientes son capaces de caminar, pero algunos tienen dificultad para levantarse del suelo o subir escaleras.

Es característico el apoyo valgo de los pies.

Las enzimas musculares son siempre normales.

En algunos casos, las enzimas musculares pueden estar elevadas.

¿Cuál de las siguientes afirmaciones es correcta?:

La supervivencia natural de la AME I es en el 80 % inferior a 1 año.

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.

En la forma más leve de AME I podemos encontrar tono muscular normal, a pesar de que exista debilidad muscular.

En la AME I puede haber ptosis palpebral, aunque infrecuentemente.

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?:

Desarrollan escoliosis precoz.

Desarrollan escoliosis en la misma proporción que los pacientes AME II.

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.

La pérdida de la ambulación no está relacionada con el desarrollo de escoliosis.

Nunca desarrollan escoliosis.

¿Cuál de las siguientes opciones es correcta?:

La AME I es la forma más frecuente de AME.

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.

La insuficiencia respiratoria de AME tipo I es más precoz y grave por la afectación del diafragma que por los intercostales.

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).

La AME I tiene con frecuencia afectación de la musculatura ocular intrínseca. Respuesta correcta: a). Todas las demás respuestas son incorrectas.

¿Cuál de las siguientes opciones es correcta?:

Con la evolución natural, las AME I consiguen nuevas adquisiciones motoras, aunque tarde, después de los 6 meses.

Con la evolución natural, las AME I tendrán con seguridad dificultades respiratorias.

Las AME II suelen necesitar cirugía vertebral antes de los 3 años.

Algunas AME II pueden andar algunos pasos si se les coloca de pie, pero no consiguen levantarse del suelo sin ayuda.

La afectación sensitiva de las AME es moderadamente frecuente, pero leve.

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

Los problemas gastrointestinales son poco frecuentes en la AME.

La lengua no se ve alterada en los pacientes con AME.

La gastrostomía protege de las broncoaspiraciones.

La dificultad para aumentar de peso, como la obesidad, son complicaciones frecuentes en AME.

Los pacientes con AME no pueden tomar dieta sólida.

¿Con qué frecuencia se recomienda reevaluar la función respiratoria en la AME tipo I?:

Mensualmente los primeros 6 meses.

Con ocasión de cada infiltración intratecal de nusinersén.

Cada 3 meses.

Cada 6 meses.

Solo es necesaria si hay sintomatología respiratoria.

¿Cuál de los siguientes enunciados es correcto en la AME tipo III?:

Los primeros síntomas pueden aparecer a partir del año de vida.

La mayoría de estos pacientes pueden mantenerse de pie y caminar.

Estos pacientes nunca presentan disfunción bulbar.

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.

Todos los pacientes con diagnóstico de tipo III son adultos.

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

Las terapias de moléculas pequeñas y los oligonucleótidos antisentido actúan para modificar el mecanismo de splicing del gen SMN2.

La terapia génica actúa sobre el gen SMN2.

La primera terapia aprobada por la Food and Drug Administration (FDA) y la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) es el nusinersén.

Los resultados preliminares de los ensayos clínicos de la terapia génica y las moléculas pequeñas muestran un efecto positivo y adecuado perfil de seguridad.

Cuanto antes se inicie el tratamiento, el efecto de tratamiento es mayor.

¿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?:

Hasta un 50 %.

Hasta un 25 %.

Hasta un 12,5 %.

Hasta un 6,25 %.

Hasta un 3,1 %.