



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

210/2 - UN MOTIVO PARA LA ESPERANZA

G.J. Stoisa^a, G. Ramírez Arriola^b, N. Amido Mohamed^c, A.J. Ruiz Fajardo^d y J.J. Abad Vivas-Pérez^e

^aMédico Residente 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Leonardo. Almería. ^bMédico de Familia. Distrito Almería. Almería. ^cMédico de Familia. Distrito Poniente. Almería. ^dMédico Rehabilitador. Centro de Salud Bola Azul. Almería. ^eMédico de Familia. Centro de Salud San Leonardo. Almería.

Resumen

Descripción del caso: Paciente mujer de 22 años, diagnosticada de ame tipo ii en los primeros meses de vida, con alteración del cromosoma 5 (5q 13.1), SMN1 positivo. Lleva seguimiento por consulta de rehabilitación; es autónoma para la alimentación y con un grado intelectual normal.

Exploración y pruebas complementarias: Funcionalmente presenta balance articular pasivo: hombro derecho abducción 0-90°, flexión anterior 0-110°, flexo de codo 30°; hombro izquierdo abducción y flexión anterior 0-90°, flexo de codo 20° y ambas muñecas y dedos libres. Flexo de caderas y rodillas de 40° derecha y 60° izquierda, pie derecho 10° de flexión dorsal y 40° plantar; y pie izquierdo ortoposición, flexión plantar 40°. Importante escoliosis dorso-lumbar que condiciona deformidad en tórax y espalda. Balance muscular: MSD flexión de codo 3/5, prensión 3/5, extensión de dedos 2/5. MSI prensión 3/5, extensión de dedos 2/5. Resto a 0. MMII 0/5. Funcionalmente: control cefálico durante unos segundos en sedestación. No control del tronco. No bipedestación. No marcha. Tratamiento ortopédico (silla de ruedas eléctrica).

Juicio clínico: Atrofia muscular espinal.

Diagnóstico diferencial: Síndrome de Guillain-Barré. Síndrome de parálisis flácida aguda. Esclerosis lateral amiotrófica.

Comentario final: La AME es una enfermedad neuromuscular de carácter genético que se manifiesta por una pérdida progresiva de la fuerza muscular. Es autosómica recesiva, ambos padres tienen que ser portadores, y aun así se transmite el 25%, o sea uno de cada cuatro embarazos. Tiene una incidencia de 1/10.000 nacidos vivos con una frecuencia de portadores entre 1/40 a 1/60. Se estima que existen 1.500 afectados en España. La supervivencia es de 2-4 años debido a los problemas respiratorios y a las infecciones, y lamentablemente no tiene cura. Se conocen varios tipos de AME, algunos de los cuales son mortales. La expectativa de vida depende del tipo y de cómo afecta la respiración. El tratamiento está orientado a aliviar síntomas específicos, mantener la función muscular y favorecer la movilidad del niño maximizando la calidad de vida. Las investigaciones actuales se centran en modificar la función del gen implicado, por lo que ven con grandes esperanzas que permitan mejorar el tratamiento de la ame en el futuro.

BIBLIOGRAFÍA

1. <https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000996.htm>
2. <http://www.fameargentina.com.ar/ame.php>
3. http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/oc_exp.php?lng = es&expert = 83330
4. http://kidshealth.org/parent/en_espanol/medicos/sma-esp.html
5. <http://salud.discapnet.es/castellano/salud/discapacidades/desarrollo%20motor/atrofia%20muscular%20espinal/paginas/descripcion.aspx>