

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME)

Algunos signos de la AME pueden identificarse fácilmente, pero los síntomas pueden superponerse con otras enfermedades neuromusculares (ENM) pediátricas frecuentes^{1,2}

Esta similitud clínica, la baja prevalencia de las ENM y la gran variedad de diagnósticos diferenciales pueden combinarse para dificultar un diagnóstico rápido y directo^{3,4}



La observación del cuidador junto con su exploración clínica y su exploración clínica y los antecedentes médicos pueden ayudarle a obtener un diagnóstico diferencial^{3,5}

ANTECEDENTES	LO QUE SE DEBERÍA OBSERVAR EN LA AME
Antecedentes perinatales y neonatales ³	Sin asociaciones indicativas ⁶⁻⁸
Antecedentes familiares ³	Sin asociaciones indicativas ⁶⁻⁸
Antecedentes nutricionales/de alimentación ³	Antecedentes de dificultades para alimentarse y deglutir ^{6,8}
Cronología del logro de hitos motores ^{3,4}	Antecedentes de retraso o pérdida de hitos motores ⁶⁻⁸
Edad de aparición de los síntomas ⁴	<ul style="list-style-type: none"> Tipo 1: 0-6 meses^{6,7,9} Tipo 2: 6-18 meses^{6,9}
Desarrollo social y del lenguaje ³	Sin asociaciones indicativas, el desarrollo cognitivo y del habla es normal ^{6,10}

EXPLORACIÓN CLÍNICA	LO QUE SE DEBERÍA OBSERVAR EN LA AME
Tono ⁴	Hipotonía ^{6,7,9}
Fuerza ⁴	<p>Edad 0-6 meses</p> <ul style="list-style-type: none"> Debilidad simétrica, más proximal que distal, en las extremidades (más perceptible en las piernas) y el tronco⁶⁻⁸ La debilidad facial se desarrolla más adelante en la enfermedad^{6,7} <p>Edad 6-18 meses</p> <ul style="list-style-type: none"> Menor tono muscular y fuerza en las piernas y los brazos, quizás con antecedentes de tono muscular deficiente en los primeros meses de vida^{6,7}
Otros hallazgos motores ⁶⁻⁸	<p>Edad 0-6 meses</p> <ul style="list-style-type: none"> Fasciculaciones y atrofia lingual⁶⁻⁸ Mal control cefálico, incapacidad de levantar la cabeza o falta de control de la cabeza^{6,8,12,13} La dificultad para respirar se debe a la debilidad de los músculos intercostales, lo que da lugar a un patrón de respiración paradójica^{6,7,9,13} La debilidad de los músculos respiratorios puede dar lugar a una tos débil^{8,13} <p>Edad 6-18 meses</p> <ul style="list-style-type: none"> Temblor leve en los dedos o las manos^{8,11} La debilidad progresiva de los músculos intercostales da lugar a una enfermedad pulmonar restrictiva^{6,7}
Reflejos tendinosos profundos ³	Arreflexia, ausencia o disminución de reflejos tendinosos profundos ^{6,7}
Calidad del llanto ³	Llanto débil ⁸
Anomalías cutáneas ³	Ninguna ⁶⁻⁸
Anomalías de órganos internos ^{3,4}	No se observan ⁶⁻⁸
Escoliosis y contracturas articulares ^{6,8}	Se desarrollan más adelante en pacientes con AME de tipo 2 (6-18 meses) ^{6,8,9}
Exploración física de los padres ³	Sin hallazgos, herencia autosómica recesiva ⁷

TRASTORNOS QUE DEBEN CONSIDERARSE EN EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LA AME⁷

	TRASTORNO	SIGNOS COMUNES CON LA AME	SIGNOS MENOS FRECUENTES EN LA AME
EDAD 0-6 MESES	Atrofia muscular espinal infantil ligada al cromosoma X	Hipotonía, debilidad, arreflexia	Contracturas congénitas y fracturas intrauterinas múltiples
	Síndrome de Prader-Willi	Hipotonía, dificultades para deglutir	El esfuerzo respiratorio deficiente es poco frecuente
	Distrofia miotónica de tipo 1	Hipotonía, debilidad muscular	Marked facial weakness
	Distrofia muscular congénita	Hipotonía, debilidad muscular	SNC, afectación ocular y posible tono aumentado
	Síndrome de Zellweger	Hipotonía	Hepatoesplenomegalia y SNC
	Síndromes miasténicos congénitos	Hipotonía	Oftalmoplejía, ptosis e insuficiencia respiratoria episódica
	Enfermedad de Pompe	Hipotonía	Cardiomegalia
EDAD >6 MESES	Síndrome de Guillain-Barré	Debilidad muscular	Inicio subagudo y afectación sensorial
	Distrofia muscular de Duchenne	Debilidad muscular, regresión motora	Concentración sérica de creatina quinasa >10-20 veces superior a la normalidad
	Deficiencia de hexosaminidasa A	Enfermedad de la motoneurona inferior	Progresión lenta, distonía progresiva, degeneración espinocerebelosa, afectación cognitiva/psiquiátrica
	Síndrome de Fazio-Londe	Debilidad bulbar	Limitado a los nervios craneales inferiores, muerte en 1-5 años
	Amiotrofia monomérica	Debilidad muscular	Predominantemente cervical y la lengua puede verse afectada

Tabla adaptada de Prior et al. 2020.⁷

ESTABLECER PROTOCOLOS DE DERIVACION URGENTE ES UN PASO FUNDAMENTAL PARA LOGRAR UN DIAGNÓSTICO CORRECTO^{14,15}

DERIVE INMEDIATAMENTE A UN NEUROPEDIATRA SI OBSERVA ESTOS SIGNOS^{14,15}



#SIGNOSTEMPRANOS

AME

signostempranosAME.es

1. McDonald CM. Phys Med Rehabil Clin N Am. 2012;23(3):495-563. 2. Lee HN, Lee Y-M. J Genet Med. 2018;15(2):55-63. 3. Leyenaar J, et al. Paediatr Child Health. 2005;10(7): 397-400. 4. Mammias IN, Spandidos DA. Exp Ther Med. 2018;15:3673-9. 5. Lisi EC, Cohn RD. Dev Med Child Neurol. 2011;53(7):586-99. 6. Kolb SJ, Kissel JT. Neurol Clin. 2015;33(4):831-46. 7. Prior TW, Leach ME, Finanger E. Spinal Muscular Atrophy. 24 de febrero de 2000 [Actualizado el 3 de diciembre de 2020]. En: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352/>. Fecha de acceso: octubre 2021. 8. Wang CH, et al. J Child Neurol. 2007;22(8):1027-49. 9. Pera MC, et al. PLoS One. 2020;15(3):e0230677. 10. Shababi M, et al. J Anat. 2014;224(1):15-28. 11. SMA Europe (Type 2). Disponible en: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma-type-2/>. Consultado en octubre de 2021. 12. Markowitz JA, et al. JOGNN. 2004;33:12-20. 13. SMA Europe (2020). Type 1. Disponible en: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma-type-1/>. Consultado en octubre de 2021. 14. Govoni A, et al. Mol Neurobiol. 2018;55(8):6307-6318; 15. Mercuri E, et al. Neuromuscul Disord. 2018;28(2):103-115. Novartis ha creado este material únicamente con fines educativos.

ALL-UNB-20-0122 | Fecha de preparación: octubre de 2020. Fecha de revisión agosto de 2023