

PRESTE ATENCIÓN A LAS SEÑALES TEMPRANAS DE ALERTA DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME)¹⁻³

La AME es una carrera contrarreloj, donde el diagnóstico precoz es vital dado que el daño que ocurre antes del tratamiento es irreversible^{4,5}

En las revisiones del bebé, observe los siguientes signos de alerta, o bien si los padres o cuidadores tienen alguna sospecha^{3,6}



SEÑALES DE AME: DE 0 A 6 MESES

Las señales muy tempranas de AME se aprecian normalmente antes de los 6 meses,^{1,2} a menudo a los 3 meses.^{2,7} Aunque los bebés sean sintomáticos bajo el punto de vista motor, no se manifestará una afectación de las facultades cognitivas, por lo que se mantendrán alerta y atentos.¹



HIPOTONÍA^{1,7}

- Cuando un bebé presenta hipotonía, a menudo se describe como «flácido»⁸ debido a la debilidad de brazos y piernas.^{1,7}
- Una debilidad simétrica, más proximal que distal³ indica que el bebé tendrá dificultad para levantar brazos y piernas, pero podrá usar manos y dedos.⁹
- Las piernas pueden parecer más débiles que los brazos.³
- En casos más graves, puede adoptar una postura de «ancas de rana» cuando está acostado.^{1,9}



ARREFLEXIA

- La ausencia o disminución de los reflejos tendinosos profundos es una característica de la AME^{1,2} y un aspecto importante durante el reconocimiento del bebé en casos de hipotonía.⁹
- La evaluación de los reflejos tendinosos profundos puede llevarse a cabo mediante la observación de la respuesta del bebé a estímulos cortos del tendón con un martillo especializado.¹⁰



MAL CONTROL CEFÁLICO¹¹

- Si un bebé parece incapaz de levantar la cabeza o tiene poco control de la misma,^{3,8} se puede confirmar el mal control cefálico mediante la maniobra pull-to-sit (tracción a sedestación).¹²
- Un bebé que no se desarrolla de forma correcta, normalmente mantendrá la cabeza por detrás de la línea del tronco, con el cuello completamente extendido.^{1,11-13}
- Puede que no levante la cabeza sobre la línea de la espalda cuando se sostiene horizontalmente boca abajo.



DIFICULTAD PARA RESPIRAR^{7,8}

- La debilidad de los músculos intercostales, con exclusión del diafragma, puede provocar que el bebé presente una cavidad torácica en forma de campana y un patrón de respiración paradójica, a veces referido como «respiración abdominal».¹



DIFICULTAD PARA TRAGAR^{1,3}

- La dificultad para chupar, tragar o controlar las secreciones salivares (saliva) pueden sugerir una debilidad en lengua y garganta, típica en la AME.^{1,3,11}
- En casos más avanzados, pueden presentar un historial de atragantamiento, aspiraciones recurrentes o un crecimiento lento o menor.^{1,8,11}



FASCICULACIONES LINGUALES^{1,3}

- Un bebé con AME a menudo sufrirá fasciculaciones linguales o espasmos en la lengua, además de atrofia lingual.¹⁻³



LLANTO Y TOS DÉBILES³

- Un bebé con AME puede tener un llanto débil.^{3,8}
- La debilitación de los músculos respiratorios también puede causar problemas graves al toser

SI OBSERVA ESTOS SIGNOS, DERIVE URGENTEMENTE AL PACIENTE A UN EUROPEDIATRA^{4,14}



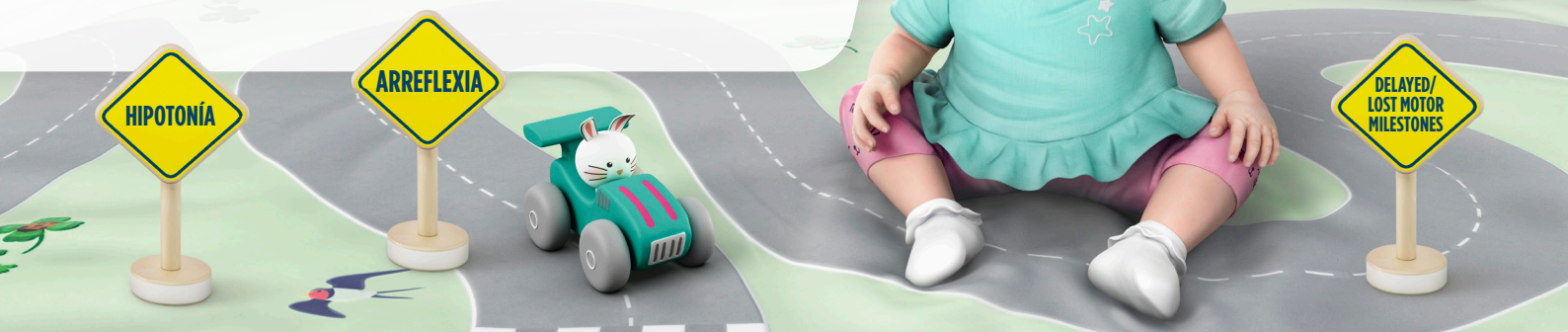
#SIGNOSTEMPRANOS

AME

signostempranosAME.es

ESTÉ ATENTO A LOS SÍNTOMAS TEMPRANOS DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME)¹⁻³

Como profesional de la salud, está en una posición única para detectar si el bebé se está desarrollando como debería.⁶ Esté atento a los signos que le contamos a continuación en los controles de rutina o si los padres o cuidadores le plantean alguna inquietud.^{3,6}



SEÑALES DE AME: DE 6 A 18 MESES

Las señales tempranas de AME se aprecian antes de los 18 meses, a menudo alrededor de los 10 meses. Aunque el bebé sea sintomático, se mantendrá alerta con un desarrollo del habla normal.



HIPOTONÍA¹

- Puede presentar debilidad en piernas y brazos.
- Un tono muscular reducido y la falta de fuerza, probablemente con un historial de tono muscular débil en los primeros meses de vida, es una señal clave de AME.²
- El bebé puede tener dificultad para alcanzar y tomar objetos.¹⁶
- El bebé no puede mantenerse en pie debido a una marcada debilidad en las piernas y es improbable que pueda andar de forma independiente.^{1,3}



ARREFLEXIA²

- La ausencia o disminución de los reflejos tendinosos profundos son característicos de AME² y un aspecto importante durante el reconocimiento del bebé en casos de hipotonía.
- La evaluación de los reflejos tendinosos profundos puede llevarse a cabo mediante la observación de la respuesta del bebé a estímulos cortos del tendón con un martillo especializado.¹⁰



LIGERO TEMBLOR³

- Puede observarse un ligero temblor cuando el bebé extiende los dedos de la mano o intenta coger algún objeto.^{3,17}
- También se pueden observar espasmos en los músculos de los hombros.¹⁷



ESCOLIOSIS PROGRESIVA Y CONTRACTURAS ARTICULARES^{1-3,18}

- El bebé puede tener una mayor limitación de movilidad en las extremidades inferiores que en las superiores.¹⁹
- También se puede observar una escoliosis progresiva, probablemente con forma de C, contracturas, especialmente de las rodillas y tobillos, y oblicuidad pélvica.^{1-3,18,19}



SÍNTOMAS RESPIRATORIOS²

- Se puede producir una enfermedad pulmonar restrictiva secundaria a una debilitación progresiva de los músculos intercostales, especialmente si el bebé también presenta escoliosis.¹
- Los signos de la enfermedad pulmonar restrictiva incluyen la reducción de la capacidad pulmonar total y capacidad vital forzada con un volumen respiratorio constante.²⁰



RETRASO/PÉRDIDA DEL DESARROLLO MOTOR^{2,3}

- Aunque el bebé haya alcanzado algunos hitos motores,¹⁻³ es probable que fuera de manera tardía.²
- Con el tiempo, se puede observar un deterioro gradual de las funciones motoras y algunos hitos motores, como sentarse sin ayuda o mantenerse en pie, se perderán.

SI OBSERVA ESTOS SIGNOS, DERIVE URGENTEMENTE AL PACIENTE A UN NEUROPEDIATRA^{4,14}



#SIGNOSTEMPRANOS
AME
signostempranosAME.es

1. Kolb SJ, Kissel JT. *Neurol Clin.* 2015;33(4):831-46. 2. Prior TW, Leach ME, Finanger E. *Spinal Muscular Atrophy.* 24 de febrero de 2000 [Actualizado el 14 de noviembre de 2019]. En: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): Universidad de Washington, Seattle; 1993-2020. 3. Wang CH, et al. *J Child Neurol.* 2007;22(8):1027-49. 4. Govoni A, et al. *Mol Neurobiol.* 2018;55(8):6307-18. 5. Stifani N. *Front Cell Neurosci.* 2014;8:233. 6. Qian Y, et al. *BMC Neurology.* 2015;15:217. 7. Pera MC, et al. *PLoS One.* 2020;15(5):e0230677. 8. SMA Europe (2020). Tipo 1. Disponible en: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/>. Fecha de acceso: octubre de 2020. 9. Leyenaar J, et al. *Paediatr Child Health.* 2005;10(7):397-400. 10. Zimmerman B, Hubbard JB. *Deep Tendon Reflexes (Stretch Reflexes)* [Actualizado el 31 de julio de 2020]. En: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publicado: 11 de enero de 2020. 11. Markowitz JA, et al. *JOGNN.* 2004;33:12-20. 12. Great Ormond Street Hospital for Children NHS. *Brief Developmental Assessment (BDA).* Disponible en: <http://www.gosh.nhs.uk/file/184/download?token=otVwMwb9q>. Fecha de acceso: octubre de 2020. 13. *Hammersmith Infant Neurological Examination (v07.07.17).* Disponible en: https://bpna.org.uk/userfiles/HINE%20proforma_07_07_17.pdf. Fecha de acceso: octubre de 2020. 14. Mercuri E, et al. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(2):103-15. 15. Shababi M, et al. *J Anat.* 2014;224(1):15-28. 16. *Spinal Muscular Atrophy UK* (2019). *Toys and play for babies and children who have spinal muscular atrophy - A professional's guide.* Disponible en: <https://smauk.org.uk/toys-and-play-a-guide-for-professionals>. Fecha de acceso: octubre de 2020. 17. SMA Europe (tipo 2). Disponible en: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/>. Fecha de acceso: octubre de 2020. 18. Fajak A, et al. *BMC Musculoskelet Disord.* 4 de octubre de 2013; 14: 283. 19. Wang HY, et al. *Arch Phys Med Rehabil.* 2004;85(10):1689-93. 20. Martinez-Pitre PJ, Sabbula BR, Cascella M. *Restrictive Lung Disease.* [Actualizado el 15 de julio de 2020]. En: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls. Publishing; enero de 2020.