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 distal[3] indica que el bebé tendrá dificultad para levantar brazos y piernas, pero podrá usar manos y dedos.[8]
- Las piernas pueden parecer más débiles que los brazos.[3]
- En casos más graves, puede adoptar una postura en «ancas de rana» cuando está acostado.[1,9]

ARREFLEXIA[2]

- 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 CEFÁLICO[11]

- 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 DÉBILES[3]

- 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 NEUROPEDIATRA[4,14]

#SIGNOSTEMPRANOS AME

signostempranosAME.es

NOVARTIS

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.

HIPOTONÍA[1]

- Un tono muscular reducido y la falta de fuerza durante el reconocimiento, probablemente con un historial de tono muscular débil en los primeros meses de vida, es una señal clave de AME.[2]
- Puede presentar debilidad en piernas y brazos.
- El bebé puede tener dificultad para alcanzar y coger 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]

ARREFLEXIA[2]

- La ausencia o disminución de los reflejos tendinosos profundos son característicos de AME[2] 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 TEMBLOR[3]

- 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 RESPIRATORIOS[2]

- 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.[2]

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;8:293. 6. Qian Y, *et al.* BMC Neurology. 2015;15:217. 7. Pera MC, *et al.* PLoS One. 2020;15(3):e0230677. 8. SMA Europe (2020). Tipo 1. Disponible en: 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/1841/download?token=oTvMwb9q. 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. Fujak 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.

Este material ha sido elaborado por Novartis únicamente para fines educativos.

ALL-UNB-20-0123 | Fecha de creación: octubre de 2020

NOVARTIS