ATROFIA MUSCULAR INFANTIL

Gustavo H Picó Fuster

DEFINICION

Transtorno hereditario de las neuronas motoras espinales y bulbares que causan atrofia y debilidad musculares, usualmente de forma simétrica y proximal, con predominio de extremidades inferiores y estando respetada la musculatura facial y el intelecto

ETIOLOGIA

La etiología es genética, monogénica. autosómica recesiva. El locus génico está situado en el cromosoma 5 (5q 12.2 - 13.3). La alteración mas frecuente es la delección del gen SMNt (eventualmente ampliada al gen vecino NAIP), siempre en situación de homocigosidad (doble copia alterada).

MANIFESTACIONES CLINICAS

Hipotonía y debilidad muscular con abolición de reflejos osteo-tendinosos.

Curso progresivo. Predominio en tronco y raíz de extremidades inferiores.

Fasciculaciones y tremores musculares, más visibles en la lengua (inconstante).

EXPLORACION FISICA

Postura típica: Brazos extendidos junto al tronco. Ligera pronación del antebrazo. Manos con ligera flexión de III y IV dedos. Piernas abiertas y pegadas al plano de apoyo. Rodillas flexionadas. Abolición de reflejos de estiramiento. Mirada viva y alerta. Respiración diafragmática; tórax campaniforme; Infección pulmonar; abdomen globuloso. Retracción muscular frecuente de los isquiotibiales y flexores del codo.

EVOLUCIÓN

Forma I o Enfermedad deWerdnig-Hoffmann; SMA1. :

Comienzo antes de los 6 meses.

Fallecimiento antes de los 2 años.

No se logra la sedestación.

Fasciculaciones infrecuentes. Salvo en la lengua.

Atrofia, que es dificil de apreciar por el componente de panículo adiposo.

Formas II y III o Enfermedad de Kugelberg-Welander; SMA2 y SMA3. :

Forma II Intermedia:

Comienzo entre 6 y 18 meses.

Fallecimiento hasta la adolescencia.

No se logra la deambulación autónoma.

Marcada atrofia.

Forma III Leve:

Comienzo después de los 18 meses (hasta los 18 años)

Fallecimiento en la edad adulta.

Fasciculaciones frecuentes (70%).

Se logra deambulación.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

EMG:

Anormal actividad espontánea: descargas regulares (5-15/s), fibrilación, fasciculación. Duración aumentada de los potenciales de acción de la unidad motora.

Histopatología:

Fibras atróficas de ambos tipos e hipertróficas del tipo I.

Análisis de ADN:

Util en los casos familiares que sean informativos, es decir 1º) con afectos en la familia que se puedan analizar y 2º) que muestren marcadores analíticos vecinos al gen. Ello es aplicable para diagnóstico prenatal, diagnóstico presintomático y detección de portadores con un 99% de fiabilidad. En caso contrario detectar las delecciones y mutaciones responsables con más frecuencia.

TRATAMIENTO Y RECOMENDACIONES

El tratamiento es de sostén por no disponerse de tratamiento eficaz de la entidad.

Se recomendará estudio genético dirigido a establecer el pronostico vital mediante la correlación fenotipo-genotipo.

El consejo genético en ausencia de datos pronósticos específicos es la abstención reproductiva.

En caso de embarazo es posible el diagnostico prenatal

* SE CONSIDERAN CRITERIOS EXCLUYENTES DEL DIAGNÓSTICO

La existencia de potenciales de acción nerviosa sensorial anómalos.

La reducción de la velocidad de conducción motora <70% del limite inferior.

Elevación de CPK >10 veces el limite superior de la normalidad

La afectación oculomotora, miocárdica o diafragmática

La disfunción del SNC o la existencia de deficiencia sensorial.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

A.– Transtornos del asta anterior con características "atípicas": No deben considerarse incluibles como formas clínicas de la Atrofia Espinal Infantil. No se relacionan con alteraciones en 5q.

A-1: Enfermedad del asta anterior con hipoplasia ponto-cerebelosa.

A-2: Enfermedad del asta anterior con fracturas congénitas.

A-3: Enfermedad del asta anterior con insuficiencia respiratoria precoz.

A-4: Enfermedad del asta anterior con cardiopatía congénita.

A-5: Enfermedad del asta anterior con artrogriposis. Puede darse el caso

de formas familiares de Werdnig-Hoffman con manifestaciones al nacimiento, que presenten artrogriposis.

A-6: Enfermedad del asta anterior de herencia no recesiva :

Ligada al X

Proximal Dominante

Facioescapulohumeral

B.– Cuadros clínicos no espinales : La diferenciación es electrofisiológica :

Miopatías congénitas:

Existe debilidad facial y patrón miopático.

Neuropatías Congénitas con Hipo-mielinización:

Velocidad de conducción nerviosa disminuida

BIBLIOGRAFIA

1) SMA.net. Disponible en: URL: http://fortuna/italia.com/smanet/index.html

2) European NeuroMuscular Centre. Disponible en: URL: http://enmc.spc.ox.ac.uk/DC/diagcrit.htm

3) OMIM. Disponible en: URL: http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/htbin post/Omim/getmim

4) Neuromuscular Disease Center. Disponible en: URL: http://www.neuro.wustl.edu/neuromuscular/index.html

5) DUBOWITZ V. 1995
Muscle disorders in children
WB Saunders Co Ltd. London.

6) LYON C. 1990
Neuropediatria
Masson SA. España

7) FEJERMAN N. FERNANDEZ E. 1997
Neurología Pediátrica
De. Med. Panamericana, Argentina

NOTAS