



PO-138

LACTANTE DE 3 MESES CON DISTRÉS RESPIRATORIO Y FRACASO DE EXTUBACIÓN

Montero Murdvee, Sara⁽¹⁾; Jadraque Rodríguez, Rocío⁽²⁾; Gómez Gosalvez, Francisco⁽¹⁾; Gutiérrez Agulló, María⁽¹⁾.

⁽¹⁾ HGU Alicante; ⁽²⁾ HGU Alicante.

INTRODUCCIÓN: la atrofia muscular espinal con distrés respiratorio (SMARD1) es una forma rara de atrofia muscular espinal (AME). Es una enfermedad autosómica recesiva causada por una mutación del gen IGHMBP2. Se manifiesta como bajo peso al nacimiento, parálisis diafragmática y atrofia muscular distal, que requiere asistencia ventilatoria temprana. A diferencia de la SMARD1, en la AME tipo I no suele haber afectación sensitiva y el deterioro respiratorio es más tardío.

CASO: lactante de 3 meses de edad con febrícula de 2 días de evolución y en las últimas horas quejido continuo y rechazo de ingesta. Antecedentes: recién nacido CIR hija de padres consanguíneos. A la exploración en urgencias destaca cianosis, hipotonía y escaso esfuerzo respiratorio. En la gasometría presenta acidosis respiratoria importante. Con sospecha de bronquiolitis grave, se intuba e ingresa en UCIP. Permanece conectada a ventilación mecánica, con mejoría gasométrica progresiva. Se intenta extubación en varias ocasiones sin éxito, dado que no realiza esfuerzo respiratorio. A la exploración está despierta y con mirada viva, con hipotonía generalizada y ausencia de ROT. Sin afectación analítica, metabólica y con RMN cerebral y medular normales. Se solicita electromiografía que demuestra una polineuropatía subaguda sensitivo-motora, axonal pura, generalizada de predominio distal. Ante la sospecha de SMARD1 se solicita estudio genético que confirma el diagnóstico.

CONCLUSIONES: La SMARD1 es una enfermedad neuromuscular grave que causa la muerte antes de los 13 meses de edad en la mayoría de casos. Ante niño con fallo respiratorio e hipotonía con ausencia de reflejos, pensar en esta entidad.

