

# ATROFIA MUSCLAR ESPINAL DE PREDOMINIO EN EXTREMIDADES INFERIORES 2, UNA VARIANTE DE LA ATROFIA MUSCLAR ESPINAL

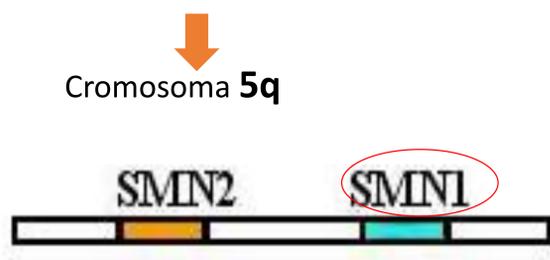
Melissa Fontalvo Acosta, Paola Cárdenas Jaén, Laura Ureña Horno, Ana Leiva Vilaplana, Rocio Jadraque Rodríguez, Francisco Gómez Gosálbez  
**Hospital General Universitario De Alicante**



## INTRODUCCIÓN

La Atrofia Muscular Espinal es una Enfermedad neuromuscular hereditaria caracterizada por la afectación de las células del asta anterior de la médula espinal.

Herencia Autosómica **RECESIVA**



## CLASIFICACIÓN

### FORMAS CLÁSICAS

- AME 1 (Enfermedad de Werdnig-Hoffmann)
- AME 2 (Enfermedad de Dubowitz)
- AME 3 (Enfermedad de Kugelberg-Welander)
- AME 4

### ATROFIA MUSCLAR ESPINAL NO RELACIONADAS CON EL 5Q

- Múltiples y raras
- Clínica y genética muy heterogénea
- Se clasifican según patrón de herencia y distribución de la debilidad muscular (distal, proximal o bulbar)

En este grupo se encuentra

### Atrofia muscular espinal de predominio en extremidades inferiores (SMALED)

- Afecta preferentemente a las motoneuronas lumbares inferiores
- Herencia Autosómica **DOMINANTE**
- Se clasifica en
  - Tipo 1 Gen *DYNC1H1*
  - Tipo 2 Gen *BICD2*

### MANIFESTACIONES CLÍNICAS

- ✓ Inicio infancia
- ✓ Artrogriposis, displasia congénita de cadera
- ✓ Retraso en los desarrollo motor, alcanzan la deambulación
- ✓ Debilidad y atrofia muscular proximal y distal predominio miembros inferiores
- ✓ Deformidades articulares (rodilla, tobillo, pie)
- ✓ Pérdida de reflejos distales
- ✓ **No afectación sensitiva, bulbar ni cognitiva**
- ✓ **Progresión muy lenta**



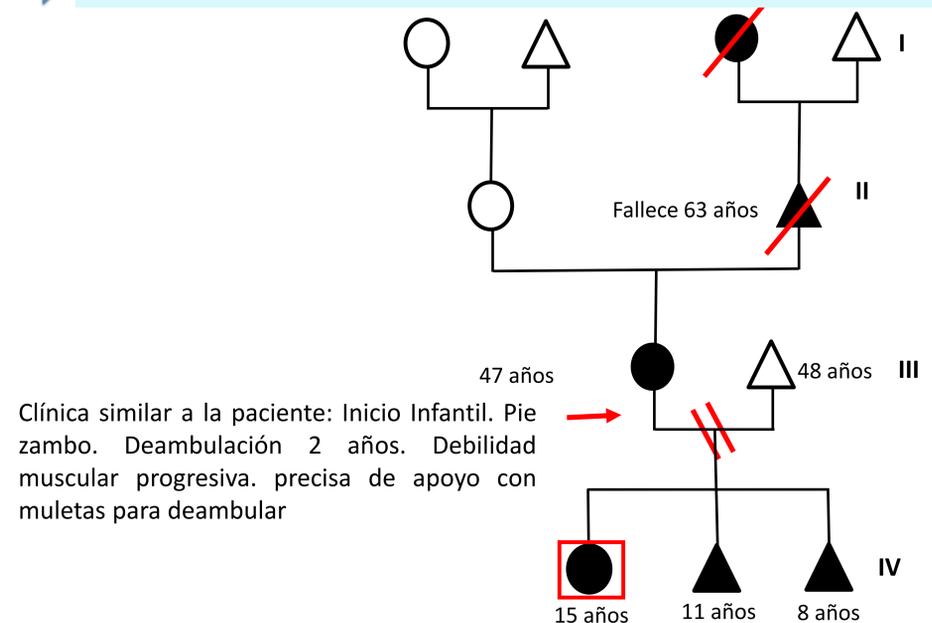
## CASO CLÍNICO

Niña de 15 años valorada por primera vez en neuropediatría a los 5 años por debilidad muscular

Desde el primer año presenta debilidad muscular en miembros inferiores con dificultad progresiva para correr, subir escaleras y levantarse del suelo.

✓ **Antecedentes personales** destaca Pies zambos y displasia congénita de caderas con retraso en el desarrollo psicomotor, alcanzando la marcha libre a los 15 meses

### ANTECEDENTES FAMILIARES



Clínica similar a la paciente: Inicio Infantil. Pie zambo. Deambulación 2 años. Debilidad muscular progresiva. precisa de apoyo con muletas para deambular

### EXAMEN FÍSICO

Hipotrofia y debilidad muscular proximal y distal en MMII, reflejos rotulianos ausentes y resto disminuidos. Marcha de ánade con Gowers presente, incapacidad para marcha de talones. Pies cavos e hiperlordosis lumbar.

### PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

- ✓ **Electromiograma:** enfermedad generalizada de la motoneurona espinal que orientaba hacia AME
  - ✓ **Biopsia muscular a la madre:** No concluyen
  - ✓ **RM de piernas a la paciente:** Atrofia grasa de ambos tibiales, sóleos y gemelos
- Estudios genéticos:**
- ✓ Atrofas espinales (2008) madre e hija : 2 copias del gen SMN1
  - ✓ Miopatía distal de Laing (2013): Normal
  - ✓ Genética ampliada para AME en la madre (2017) **positivo para mutación en el gen BICD2**

## CONCLUSIONES

- ✓ Debido al avance en las tecnologías de secuenciación de nueva generación en diagnóstico genético, es posible identificar un mayor número de mutaciones asociadas a otras formas de AME
- ✓ Las formas de AME no relacionadas con 5q son raras, con clínica y genética muy heterogéneas
- ✓ SMALED es una variante de la atrofia muscular espinal de mejor pronóstico debido a su lenta progresión sin alteraciones sensoriales ni cognitivas
- ✓ Mejor calidad de vida a largo plazo conservando en la mayoría de los casos la deambulación.