

# Atrofia espinal infantil

*Gustavo H Picó Fuster*

Sección de Neuropediatría. Hospital Son Dureta. Palma de Mallorca

## 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 osteotendinosos.

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

La atrofia espinal infantil (AEI) posee tres variedades clínico-evolutivas principales:

### Forma I o Enfermedad de Werdnig-Hoffmann grave (AEJ-I):

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 difícil de apreciar por el componente de panículo adiposo.

### Forma II intermedia (AEJ-II):

Comienzo entre 6 y 18 meses.

Fallecimiento en la adolescencia.

No se logra la deambulacion autónoma.

Marcada atrofia.

### Forma III leve (AEI-III o enfermedad de Kugelberg-Welander):

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

Fallecimiento en la edad adulta.  
Fasciculaciones frecuentes (70%).  
Se logra deambulación.

La disfunción del SNC o la existencia de deficiencia sensorial.

## 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 atroficas 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 deleciones y mutaciones responsables con más frecuencia.

## 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 límite inferior.

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

La afectación oculomotora, miocárdica o diafragmática

## DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

A) Transtornos del asta anterior con características «atípicas»: No deben considerarse incluíbles como formas clínicas de la Atrofia Espinal Infantil. No se relacionan con alteraciones en 5q.

A-1: Enfermedad del asta anterior con hipoplasia pontocerebelosa.

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 Hipomielinización:

Velocidad de conducción nerviosa disminuida

