

Abordaje y clasificación de las enfermedades neuromusculares

Joaquín Alejandro Fernández-Ramos⁽¹⁾, Marcos Madruga Garrido⁽²⁾

⁽¹⁾ Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba

⁽²⁾ Sección de Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

Fernández-Ramos JA, Madruga Garrido M. Abordaje y clasificación de las enfermedades neuromusculares. *Protoc diagn ter pediatr.* 2022;1:169-178.



1. INTRODUCCIÓN

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son aquellas que afectan a alguno de los constituyentes de la **unidad motora**. La unidad motora está integrada por la motoneurona, desde el cuerpo en el asta anterior de la médula al axón en el nervio periférico, la unión neuromuscular y las fibras musculares que inerva. Este concepto clásico de las ENM es **anatómico** y tiene como propósito separar la patología central de la periférica.

Agrupamos enfermedades comunes como la parálisis facial periférica y otras consideradas **raras**, pero están habitualmente presentes, en mayor o menor grado, en la práctica habitual de cualquier pediatra por lo que debe conocerlas.

Pueden ser de presentación aguda, aunque habitualmente son enfermedades **crónicas** y de curso estable o progresivas. Según su etiología pueden ser de base **genética o adquirida**:

- ENM de **base genética**: son patología de curso crónico, salvo excepciones como la neuropatía con susceptibilidad a la pará-

lisis por presión o algunas miopatías metabólicas.

- ENM **adquiridas**: con frecuencia puede presentarse con carácter agudo o subagudo como el síndrome de Guillain-Barré o la miositis viral. Hay formas crónicas como las neuropatías debidas a quimioterápicos.

2. ABORDAJE DE LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

La orientación clínica de las enfermedades neuromusculares en la infancia supone un importante reto diagnóstico para el pediatra general y para el neuropediatra.

Para el enfoque inicial de este tipo de patología es fundamental la sospecha clínica, que debe estar sustentada en una exhaustiva anamnesis y una detallada y completa exploración física.

En los últimos años, el apoyo de videgrabaciones caseras ha permitido identificar síntomas y signos que pueden ser difíciles de explorar en consulta, o bien que tienen un carácter in-

termitente o fluctuante y no presentes en el momento de la exploración.

El presente capítulo no pretende dar un listado de síntomas y signos específicos de cada una de las enfermedades neuromusculares, ni de las más prevalentes, sino proporcionar claves al pediatra que lo ayuden a enfocar al paciente con sospecha de este tipo de enfermedades.

2.1. Anamnesis

Se recomienda hacer una historia clínica detallada, preguntando por el **principal motivo de consulta** sin olvidar hacer un repaso por **otros signos** directos o indirectos de afectación del **sistema nervioso periférico**, incluyendo datos como mialgias (dolor muscular), calambres (espasmos o contracturas musculares dolorosos), miotonías (dificultad para relajar musculatura), contracturas articulares, trastornos de la marcha, limitación para subir escaleras o levantarse del suelo, caídas frecuentes o parestesias entre otros.

Por otro lado, debemos recordar que algunas enfermedades neuromusculares pueden asociar sintomatología de afectación del **sistema nervioso central** (déficit intelectual, trastornos en la socialización o el lenguaje, trastornos por déficit atencional e hiperactividad o epilepsia) como pueden ser la distrofia muscular de Duchenne (DMD), distrofia miotónica de Steinert o algunas distrofias musculares congénitas.

Debe de recogerse información de posible afectación de **otros órganos** que pudieran verse afectados en algunas enfermedades neuromusculares. Así, por ejemplo, la existencia de estreñimiento en el botulismo, miocardiopatía en algunas distrofias musculares o una tubulo-

patía, diarrea o anemia en miopatías mitocondriales pueden ayudar a enfocar el diagnóstico.

Otro aspecto importante es la recogida de **datos de familiares**. La presencia de síntomas similares en familiares podrá orientar el patrón de herencia de la enfermedad que se sospeche. Se pondrá especial énfasis en la existencia de consanguinidad (enfermedades recesivas), problemas similares de varones enfermos en la rama materna (enfermedades ligadas al cromosoma X) o manifestaciones menores o sutiles de la enfermedad en ascendentes directos (búsqueda de fenómeno de anticipación).

Por último, será de gran importancia la recogida de **antecedentes personales** del paciente. La disminución de movimientos fetales o polihidramnios pueden orientar a procesos neuromusculares. Igualmente, problemas en la fase expulsiva del parto podrían traducir debilidad del neonato, así como dificultades respiratorias al nacer, poca movilidad o dificultades en la deglución desde los primeros meses de vida. Es necesario recoger datos de hitos del desarrollo, en especial los motores, pues nos van a orientar la posibilidad de algún problema neuromuscular desde etapas tempranas. De igual forma debemos recoger cualquier otra patología previa que pudiera estar asociada a enfermedades neuromusculares (arritmias o intolerancia a la glucosa en la distrofia miotónica de Steinert, alteraciones cutáneas en dermatomiositis, hipertermia maligna en miopatías o ingesta de fármacos en miopatías o neuropatías tóxicas).

2.2. Exploración física

El examen físico del paciente pediátrico debe comenzar desde la entrada de este en la consulta y detallarse durante la entrevista clíni-

ca, observando el tipo de marcha si camina, preferencia de uso de manos, asimetrías faciales, ptosis, etc. Es fundamental observar al paciente con la menor ropa posible respetando la intimidad del niño, especialmente en adolescentes.

La exploración, en lo posible, debe ser ordenada para evitar olvidar determinadas exploraciones que pudieran dar datos orientativos de la enfermedad, y ha de ser además detallada y completa. Se debe realizar una **exploración global**, con la inspección, palpación, percusión y auscultación de diferentes órganos y sistemas, incluyendo la piel, presencia de dismorfias, auscultación cardiopulmonar, palpación abdominal, examen oftalmológico y otorrinolaringológico. A la exploración general debe de seguirse una **exploración neurológica** detallada incluyendo aspectos cognitivos, pares craneales, signos cerebelosos, trofismo, fuerza y tono, sensibilidad, reflejos osteotendinosos y marcha, así como exploración de hitos del desarrollo psicomotor (control cefálico, sedestación, deambulación autónoma, uso de manos, lenguaje, socialización...). Por último, debemos realizar una exploración más exhaustiva y específica **dirigida a los síntomas** que suponen el motivo de consulta o la sospecha inicial del pediatra tras la anamnesis dirigida, sin olvidar exploración de fatigabilidad, miotonías, contracturas, fasciculaciones, signos de Gowers o signos de posible origen funcional o psicógeno del cuadro. En la exploración es importante la búsqueda o reconocimiento de determinados **signos clínicos “guía”** que pudieran orientar el origen del cuadro clínico. Así, unas pupilas hipo- o arreactivas (“perezosas”) pudieran orientar a botulismo, una fatigabilidad a un cuadro miasteniforme, fasciculaciones linguales a una atrofia muscular espinal (AME), una

hipertrofia gemelar a una DMD o una miotonía a la distrofia miotónica de Steinert o un síndrome miotónico congénito.

Uno de los aspectos que se considera más importante en la exploración es conocer la interpretación del hallazgo de un signo clínico, ya que una inadecuada interpretación puede conllevar un error diagnóstico o un inadecuado tratamiento o asesoramiento genético. Así es importante conocer, por ejemplo, que un signo de Romberg positivo orienta a alteración en sistema vestibular o en vías sensitivas y no a cerebelo, o una maniobra de Gowers a una debilidad en musculatura proximal de miembros inferiores.

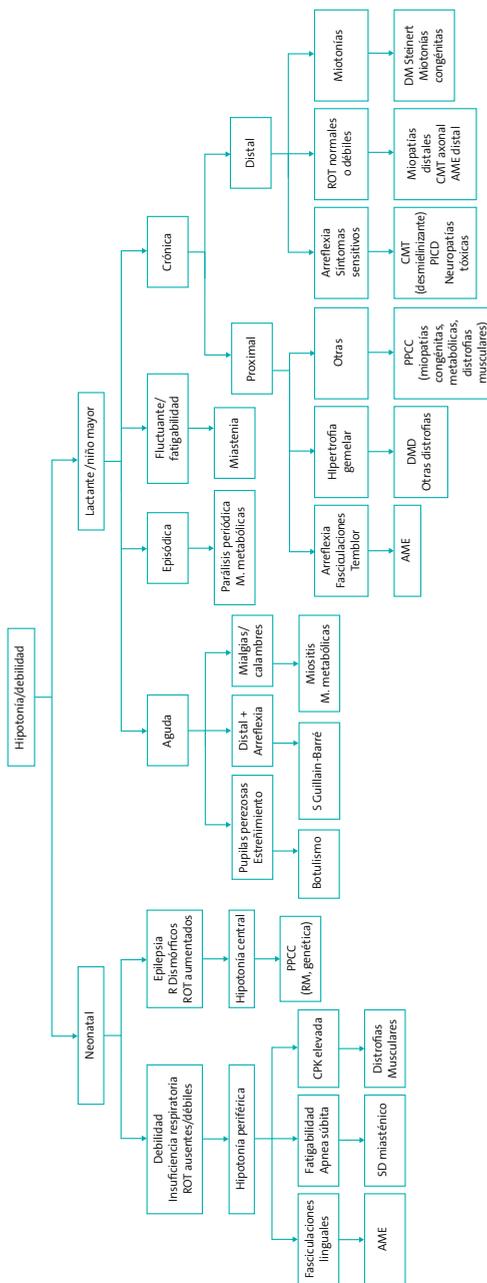
3. APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA

Una vez completada la anamnesis y la exploración física, el pediatra debe integrar toda la información e interpretarla para la búsqueda del origen de los síntomas. Con ello se puede realizar un **diagnóstico semiológico** (descripción del conjunto de síntomas y signos clínicos en el contexto adecuado) y una primera **aproximación anatómica**, intentando identificar qué área o áreas del sistema nervioso periférico están alteradas. Ver **Figura 1**.

El diagnóstico semiológico debe ser lo más completo posible, a la vez que específico, intentando incorporar signos clínicos que guíen de manera clara hacia el origen anatómico del trastorno y, posiblemente, al diagnóstico final. Ver **Tabla 1** para ejemplo de signos guía.

Algunos de los signos guías orientadores de las enfermedades neuromusculares se resumen en la **Tabla 2**.

Figura 1. Aproximación diagnóstica



AME: atrofia muscular espinal; **PPCC:** pruebas complementarias; **RM:** resonancia magnética; **DMD:** distrofia muscular de Duchenne; **ROT:** reflejos osteotendinosos; **CMT:** Charcot-Marie-Tooth; **PICD:** polineuropatía inflamatoria crónica desmielinizante; **DM:** distrofia miotónica

Tabla 1. Ejemplo de diagnóstico semiológico, signos guía y diagnóstico anatómico

Diagnóstico semiológico	Varón de 4 años con episodios de ptosis palpebral y debilidad generalizada de presentación subaguda, y con claro empeoramiento en las tardes o tras ejercicios intensos
Signos guía	Ptosis palpebral y la fluctuación clínica
Diagnóstico anatómico	Trastorno de la unión neuromuscular

Entre los síntomas y signos que deben incorporarse al diagnóstico semiológico se recomienda incluir, además de los signos orientadores y datos clínicos de familiares recogidos por anamnesis e incluso exploración de estos familiares, los siguientes:

En anamnesis:

- Edad del paciente. Aunque hay enfermedades que pueden manifestarse a diferentes edades en diferentes formas, como AME o síndromes miasténicos, hay otras cuyo inicio va estar en un rango limitado, como por ejemplo la DMD, que se suele presentar entre los 2-3 años de vida.
- Hipotonía. En los casos de hipotonía, en especial en el lactante, la inclusión de otros datos clínicos va a ayudar a orientar el origen central o periférico de la hipotonía, que no siempre es sencillo. Ver **Tabla 3**.
- Forma de presentación. Con frecuencia las formas de presentación agudas/subagudas van a ser adquiridas, y las formas crónicas suelen tener un origen genético. Si la presentación es fluctuante, pensar en síndromes miasténicos y si es episódica, en me-

tabólicas o bien en canalopatías (parálisis periódica).

- Factores precipitantes. Preguntar por desencadenantes como el ejercicio en miastenias o en procesos metabólicos, dieta rica en hidratos de carbono o potasio en parálisis periódicas o historia reciente de enfermedades como cuadros catarrales o diarreicos en el síndrome de Guillain-Barré o en enfermedades metabólicas.
- Dolor u otros síntomas sensitivos y distribución.

En la exploración:

- Distribución de la debilidad. Cuando la debilidad es proximal, debemos inclinarnos a pensar en miopatías en general (distrofias, metabólicas, miopatías congénitas) y enfermedades del asta anterior como AME. Si es distal, debemos pensar en neuropatías (adquiridas y hereditarias) y en algunas miopatías distales o atrofas musculares espinales distales (no relacionadas con el gen *SMN1*) y si la afectación incluye ojos, en forma de ptosis u oftalmoparesia, en cuadros miasténicos, mitocondriales o miopatías congénitas. Por último, si apreciamos asimetría debemos pensar en distrofia facioescapulo-humeral (FSHD) o bien en lesiones adquiridas de nervios periféricos.
- Hipotonía. El hallazgo en la exploración de otros signos clínicos igualmente va a ayudar a orientar el origen central o periférico de la hipotonía. Ver **Tabla 3**.
- Trofismo. Ante cuadros de hipertrofias musculares debemos pensar en distrofias (DMD,

Tabla 2. Signos orientadores de las enfermedades neuromusculares

Signo clínico "guía"	Opción diagnóstica	Otras	Otras
Arreflexia	AME	Neuropatías	Miopatías
Arritmias	Distrofia miotónica de Steinert	Distrofia muscular Emyr-Dreifuss	
Calambres	Distrofias musculares	Miopatías metabólicas	
Cardiomiopatía	Enfermedad de Pompe	DMD	Otras
Contracturas codos	Distrofia muscular Emyr-Dreifuss	Miopatías congénitas	
Debilidad distal	Neuropatías	Miopatías distales	AME distales
Debilidad facial	Distrofia miotónica de Steinert	Miopatías congénitas	Miastenia <i>gravis</i> , FSHD
Debilidad proximal	Miopatías	AME	Pompe, miopatía TK2
Escápula alada	FSHD		
Estreñimiento severo	Botulismo		
Fasciculaciones linguales	AME	Neuropatías, enfermedad de Pompe	
Hepatoesplenomegalia	Pompe (forma infantil precoz)		
Hiperlaxitud articular	Distal: distrofias musculares de Ulrich o Bethlem	Miopatías congénitas	
Hipertrofia muscular	Distrofias (DMD y otras)	Miotonías congénitas	
Hipotrofias distales	Neuropatías		
Lesiones violáceas piel	Dermatomiositis		
Luxación congénita cadera	Miopatías congénitas		
Macroglosia	Enfermedad de Pompe	DMD	
Malformaciones cerebrales / oculares	Distrofias musculares congénitas		
Miotonías	Distrofia miotónica de Steinert	Síndrome miotónico congénito	
Oftalmoparesia	Síndromes miasténicos	Enfermedades mitocondriales	Miopatías congénitas
Pies cavos	Neuropatías crónicas	Atrofias musculares espinales distales	
Ptos palpebral	Síndromes miasténicos	Enfermedades mitocondriales	Miopatías congénitas, distrofia orofaríngea
Pupilas perezosas	Botulismo		
Queloides	Distrofia muscular de Ulrich		
Respiración paradójica	AME		
Rigidez espinal	Déficit selenoproteína	Distrofia Muscular de Ulrich	
Temblor distal manos	AME		

sarcoglicanopatías), aunque también en síndromes miotónicos, y ante hipotrofias de predominio distal, en neuropatías crónicas (Charcot-Marie-Tooth o CMT).

- Reflejos osteotendinosos. La ausencia completa de reflejos osteotendinosos debe llevarnos a pensar en AME o neuropatías. Si están disminuidos o incluso normales, pen-

Tabla 3. Manifestaciones clínicas de hipotonía central y periférica

Hipotonía central
Historia de agresión cerebral, crisis epilépticas, signos dismórficos, pobre interacción, micro-/macrocefalia, movimientos espontáneos normales, reflejos osteotendinosos normales o exaltados, persistencia de reflejos primitivos, organomegalia
Hipotonía periférica
Disminución de movimientos fetales, nivel de alerta y respuesta a estímulos adecuada, debilidad con escasos movimientos espontáneos, reflejos osteotendinosos ausentes o disminuidos, fasciculaciones, atrofia muscular, pérdida de sensibilidad

sar en miopatías. En estos casos, si el cuadro es progresivo, pueden desaparecer de forma completa con el tiempo. En cuadros miasténicos los reflejos osteotendinosos pueden permanecer conservados.

La **Figura 1** propone un resumen de la orientación clínica de las enfermedades neuromusculares desde las características clínicas habituales.

Una vez orientado el cuadro clínico con el diagnóstico semiológico y habiendo realizado la aproximación anatómica, el pediatra debe plantearse el **diagnóstico diferencial**, y es solo en este momento cuando debe plantearse la realización de **pruebas complementarias** que ayuden en el diagnóstico final del paciente.

3.1. Pruebas complementarias

De todos los exámenes complementarios se recomienda comenzar con el análisis de creatina-fosfoquinasa (CPK) que puede realizarse de forma ambulatoria por el pediatra.

Tabla 4. Grupos diagnósticos de las ENM

Territorio afecto	Patología de base genética	Patología adquirida
Médula	Enfermedades de la motoneurona	Inmunomediada Infecciosa Tumoral Traumática
Nervio	Neuropatías sensitivo-motoras crónicas Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión Ataxias hereditarias (sensitivas)	Síndrome de Guillain-Barré Polineuropatía inflamatoria crónica desmielinizante (PICD) Neuropatías tóxicas Neuropatías metabólicas
Unión neuromuscular	Síndromes miasténicos congénitos	Infeccioso (botulismo) Inmunomediado (miastenia <i>gravis</i>)
Músculo	Distrofias musculares Distrofias musculares congénitas Miopatías metabólicas Miopatías congénitas Miopatías distales Otras miopatías Síndromes miotónicos	Infecciosas Inflamatorias Tóxicas Metabólicas
Otros	Cardiomiopatías hereditarias Paraplejias hereditarias Canalopatías musculares Otras enfermedades neuromusculares	Neuromiopatía del paciente crítico

En ocasiones, cuando se pide un perfil bioquímico, no se incluye el análisis de CPK, y en casos de distrofia muscular puede aparecer una marcada hipertransaminasemia, lo que, en ausencia del valor de CPK y si no se tiene la sospecha clínica, puede hacer pensar en un cuadro hepático y retrasar el diagnóstico meses o años.

La CPK suele ser normal en miopatías congénitas, síndromes miasténicos y neuropatías, leve o moderadamente elevada en atrofia muscular espinal y algunas distrofias musculares, muy elevada en algunas distrofias musculares (DMD) y variable en miopatías metabólicas. Hay que tener en cuenta que inyecciones intramusculares, realización de ejercicio intenso o de un electromiograma pueden elevar de forma transitoria la CPK y confundir al clínico en la interpretación de los resultados.

El resto de pruebas que se suelen pedir para el diagnóstico etiológico suelen ser solicitadas por los equipos de neuropediatría y entre ellas se incluyen: test de isquemia, ENG/EMG, RM cerebral o muscular, estudios metabólicos, biopsia muscular y estudios genéticos. Serán comentadas en los capítulos correspondientes.

4. CLASIFICACIÓN

Respecto a las ENM de base **genética**, las clasificaciones que se han ido desarrollando han variado siguiendo los avances médicos genéticos a través de la secuenciación masiva. No obstante, el fenotipo clínico sigue siendo el pilar donde se asientan las clasificaciones junto con otros criterios como el patrón de herencia, la anatomía patológica y otros criterios biológicos/inmunológicos y genéticos. Las clasificaciones de las ENM **adquiridas** dependen de

aspectos clínicos como su carácter temporal, sus características electrofisiológicas (p. ej., neuropatías axonales o desmielinizantes) o criterios histopatológicos como en las miopatías inflamatorias. La mayoría de las clasificaciones de las ENM son mixtas, apoyándose en varios de estos criterios para su organización.

Tras la formación de un grupo de trabajo sobre ENM por la Federación Mundial de Neurología, en 1968 se publicó una Clasificación de ENM que asienta los pilares de las clasificaciones vigentes. Actualmente, la World Muscle Society publica anualmente una tabla de genes relacionados con ENM (versión online: www.musclegenetable.fr) en la que se describen todas las enfermedades de base genética conocidas hasta la fecha, añadiendo nuevos genes y fenotipos. Las clasificaciones y los criterios diagnósticos que se emplean en las ENM adquiridas se apoyan en el progreso en las herramientas complementarias como la descripción de anticuerpos. Los grupos diagnósticos de las ENM se describen en la **Tabla 4**.

A continuación, describimos las clasificaciones más empleadas actualmente por territorio afecto y etiología, de base genética y adquiridas.

4.1. Patología medular

- **Enfermedades de la motoneurona:** se clasifican con base en el fenotipo clínico y el origen genético. Así se agrupan: *atrofia muscular espinal ligada al gen SMN1*. Es la entidad más frecuente de este grupo y se subclasifica, según la presentación clínica, en: tipo I (en su historia natural no alcanzan sedestación), tipo II (no alcanzan marcha autónoma) o tipo III (marcha autónoma con debilidad). Otras: *atrofias musculares distales, esclero-*

sis lateral amiotrófica, síndrome de Kennedy, Brown-Vialetto-Van Laere, entre otros.

- **Mielopatías adquiridas** (ver protocolo 22: Patología medular).

4.2. Patología del nervio periférico

- **Neuropatías hereditarias crónicas** (ver protocolo 21: Neuropatías hereditarias y síndrome de Guillain-Barré): Charcot-Marie-Tooth (CMT) o neuropatía sensitivo-motora hereditaria que según el patrón neurofisiológico y de herencia se divide en: *neuropatías desmielinizantes* (CMT1), que pueden ser de herencia dominante, recesivos (CMT4) o ligados a X; *neuropatías axonales* (CMT2), de herencia dominante (AD-CMT2) o recesiva (AR-CMT2); *neuropatías tipo Dejerine-Sottas* (CMT3), que son formas graves de inicio temprano; *CMT distal* o neuropatía motora hereditaria distal (dHMN); Otras neuropatías hereditarias: sensitivo-autonómicas, neuropatías axonales gigantes y otras formas complejas como mitocondriopatías.
- **Neuropatías adquiridas** (ver protocolo 21): generalmente de presentación aguda-subaguda, de diversa etiología: inmunomediadas (síndrome de Guillain-Barré, se describe con detalle en otro protocolo), tóxicas (relacionada especialmente con quimioterápicos, de carácter crónico), metabólicas (carenciales asociada a vitamina B12), neuromiopatía del paciente crítico.

4.3. Patología de la unión neuromuscular

Ver protocolo 20: Miopatías congénitas, síndromes miasténicos congénitos y miastenia *gravis*.

- **Síndromes miasténicos congénitos**: de base genética y curso crónico, según la localización del defecto proteico, pueden ser: presinápticos, sinápticos, postsinápticos, asociados a la glicosilación de las proteínas y otros.

- **Trastornos de la unión neuromuscular adquiridos**: de presentación aguda-subaguda, la manifestación cardinal es la fatigabilidad (cansancio con la actividad repetida), de etiología variada: *infeccioso* (botulismo, que cursa con succión y llanto débil, estreñimiento), *inmunomediado* (miastenia *gravis*, que puede cursar con diplopía y fatigabilidad), *síndrome de Eaton-Lambert* (asociado a procesos hematológicos, excepcional en pediatría).

4.4. Patología del músculo

- **Distrofias musculares congénitas** (ver protocolo 24: Hiperckemias y distrofias musculares): se basa en el fenotipo clínico (atendiendo a la presencia o no de discapacidad intelectual asociada a la debilidad), la determinación de CPK y el análisis de la biopsia muscular permiten guiar la sospecha diagnóstica.
- **Miopatías congénitas** (ver protocolo 20): se ordenan fundamentalmente según el análisis de la biopsia muscular: nemalínicas, desproporción del tipo de fibras, miotubulares, centronucleares, central core, multiminicore, miopatías con cuerpos de inclusión, cap miopatías, otras.
- **Distrofias musculares** (ver protocolo 24): según el fenotipo, la anatomía patológica y el patrón de herencia, se clasifican en: *distrofia muscular de Duchenne/Becker*, *de Emery-*

Dreifuss, distrofia facioescapulohumeral, distrofias de cinturas dominantes o recesivas.

- **Síndromes miotónicos:** incluye a la distrofia miotónica de Steinert, la más frecuente de las distrofias musculares de aparición en la edad adulta. En este grupo se encuentran otras formas miotónicas congénitas y las enfermedades musculares con “rippling”.
- **Miopatías metabólicas:** se agrupan en función del defecto de la vía metabólica: enfermedades del depósito de glucógeno (enfermedad de Pompe y otras), vía glicolítica o trastornos del metabolismo lipídico.
- **Otras:**
 - *Canalopatías iónicas musculares* (son parálisis periódicas, se dividen según el canal iónico alterado: cloro, sodio, calcio y potasio).
 - *Miopatías distales* (grupo genéticamente heterogéneo, fundamentalmente de inicio en edad adulta).
 - *Otras miopatías* (miscelánea de entidades muy raras, como la enfermedad de Danon o las miopatías miofibrilares).
 - *Otras ENM de base genética* (grupo muy heterogéneo que incluye diversas artrogriposis, oftalmoplejias externas progresivas, miopatías por depleción mitocondrial entre otras).
- **Miopatías adquiridas:** infecciosas (son de carácter agudo, fundamentalmente vira-

les); inflamatorias (dermatomiositis, y más propias del adulto polimiositis y miositis por cuerpos de inclusión); tóxicas (fármacos); metabólicas (asociadas a trastornos tiroideos, celiacía).

BIBLIOGRAFÍA

- Bhatt JM. The Epidemiology of Neuromuscular Diseases. *Neurol Clin.* 2016;34:999-1021.
- Benarroch I, Bonne G, Rivier F, Hamroun D. The 2021 version of the gene table of neuromuscular disorders (nuclear genome). *Neuromuscul Disord.* 2020;30:1008-48.
- Castiglione C, Bevilacqua JA, Hervias C. Enfermedades neuromusculares en el adolescente. Síntomas y signos clínicos orientadores al diagnóstico. *Rev Med Clin Condes.* 2015;26:66-73.
- Claeys KG. Congenital myopathies: an update. *Dev Med Child Neurol.* 2020;62:297-302.
- Jan MMS. Infant hypotonia. En: Jan MMS. *Manual of Child Neurology: Problem Based Approach to Common Disorders.* Ed. Bentham eBooks. Dubai, United Arab Emirates. 2012:83-6.
- Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, *et al.* SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018;28:103-15.
- Quijano-Roy S, Gómez-García de la Banda M. Distrofias musculares congénitas. *Rev Med Clin Condes.* 2018;29:530-43.