

# Las amiotrofías espinales infantiles

## Parálisis de Werdnig-Hoffmann

## Parálisis de Kugelberg-Welander

**L**as amiotrofías espinales infantiles están provocadas por una degeneración de las neuronas motoras del asta anterior de la médula espinal y, a veces, de sus equivalentes a nivel del tronco cerebral (núcleos de pares craneales) y del diencefalo.

La lesión neurógena periférica, de aparición relativamente precoz, se manifiesta por medio de una debilidad y una amiotrofia de los músculos esqueléticos, con predominio de los proximales, que empieza en los miembros inferiores y afecta en mayor o menor medida al tronco y a los miembros superiores, según el nivel de lesión, y excepcionalmente, al rostro.

Los músculos respiratorios dañados suelen ser los intercostales, no afectándose el diafragma. La inteligencia es normal.

En las formas de aparición antenatal o neonatal pueden aparecer también signos de lesión bulbar: problemas de deglución (falsas vías), anomalías de la conducción respiratoria, trastornos vasomotores...

La EMG pone de relieve la alteración neurógena periférica existente en relación con las velocidades de conducción nerviosa conservadas. Sea cual sea el alcance de la alteración neurológica, la evolución natural, si no está controlada, da lugar a deformaciones ortopédicas: escoliosis, curvatura... Estas alteraciones pueden llegar a ser dolorosas e impiden un desarrollo normal de la vida diaria.

El pronóstico, a corto o a medio plazo, depende más de la precocidad de los cuidados y del estado del niño que de una clasificación tradicional que determina el tipo I (comienzo de la enfermedad antes de los 6 meses), el tipo II (comienzo de la enfermedad entre los 6 meses y los 2 años) y el tipo III (comienzo de la enfermedad después de los 2 años).

El tratamiento precoz de las consecuencias de la parálisis permite mejorar el pronóstico vital. Un tratamiento personalizado mejora el pronóstico funcional y la calidad de vida de los niños y los adultos que sufren una amiotrofia espinal.

Documento original de la AFM  
Asociación francesa contra las  
Miopatías -

Convenio de colaboración con  
ASEM  
Federación española  
contra las  
Enfermedades  
Neuromusculares.

Proyecto difusión  
ASEM Galicia.

*Este documento debe ser actuali-  
zado en función de la evolución de  
los  
conocimientos*



	SINTOMATOLOGÍA	EXPLORAR	EXÁMENES COMPLEMENTARIOS
<b>Aparato locomotor</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• hipotonía + + +</li> <li>• atrofia muscular</li> <li>• disminución de la función de las articulaciones</li> <li>• incapacidad de adquirir la posición de sentado, dificultad en el mantenimiento de la cabeza (tipo I)</li> <li>• incapacidad para andar (tipo I y II)</li> <li>• caídas frecuentes, dificultad para correr, subir escaleras y levantarse (tip III)</li> <li>• marcha de pato</li> <li>• hiperlordosis lumbar (tipo III)</li> <li>• escoliosis</li> <li>• pelvis oblicua</li> <li>• dolores</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• parálisis flácida, simétrica, iniciándose en los miembros inferiores; preservación relativa de las extremidades</li> <li>• cara excepcionalmente afectada</li> <li>• fibrilaciones</li> <li>• pie equinovaro o equinovalgo</li> <li>• refracciones tendinosas</li> <li>• luxaciones o subluxaciones de las caderas</li> <li>• ruido pulmonar</li> <li>• osteoporosis</li> <li>• fracturas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• CPK normales o poco elevadas</li> <li>• EMG: trazado "neurógeno" sin disminución de las velocidades de conducciones nerviosas</li> <li>• Biopsia muscular: aspecto de denervación</li> <li>• Análisis del ADN (biología molecular): anomalía del gen SNM en 5q11-q13</li> <li>• Balance fosfocálcico</li> </ul>
<b>Aparato respiratorio</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• dificultad respiratoria neonatal</li> <li>• taquipnea</li> <li>• deformación torácica progresiva</li> <li>• obstrucción respiratoria</li> <li>• infecciones respiratorias</li> <li>• dificultad respiratoria aguda</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• respiración abdominal</li> <li>• retracción profunda del tórax a la inspiración (parálisis de los intercostales)</li> <li>• insuficiencia respiratoria</li> <li>• falsas vías, problemas de deglución (alteración bulbar)</li> <li>• dilatación gástrica aguda</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Radiografías</li> <li>• EFR: CV posible incluso para los más pequeños</li> <li>• Gasometría sanguínea</li> </ul>
<b>Aparato cardiovascular</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ausencia de signos cardiacos vinculados directamente con la enfermedad</li> <li>• aumento de peso, hepatomegalía, edemas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• cor pulmonare</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ecografía cardiaca</li> <li>• Fracción de eyección isotópica de los ventrículos D y I</li> </ul>
<b>Aparato digestivo</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• estreñimiento</li> <li>• alternancia de diarrea y estreñimiento</li> <li>• delgadez</li> <li>• obesidad</li> <li>• dolores abdominales + náuseas, vómitos + dificultad respiratoria</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• fecaloma</li> <li>• desnutrición</li> <li>• dilatación gástrica aguda</li> <li>• síndrome de la pinza mesentérica</li> <li>• deshidratación aguda, acidosis metabólica</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Asp</li> <li>• Dosificación: vitaminas, oligoelementos</li> <li>• Asp</li> <li>• Ionogramas sanguíneo y urinario</li> </ul>
<b>Aparato urinario</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• dolores lumbares</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• cólico nefrítico</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Análisis completo de la orina, ASP, UIV,...</li> </ul>
<b>ORL</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• dificultades de la succión</li> <li>• dificultades de la deglución</li> <li>• fibrilaciones de la lengua</li> <li>• reducción de la apertura interdientaria</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• alteración bulbar</li> <li>• falsas vías</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• PHmetría, EGD, manometría, radioscopia</li> <li>• PEA, PEV</li> </ul>
<b>Neurología</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• hipotonía axial</li> <li>• parálisis flácida, simétrica, predominante en la raíz de los miembros</li> <li>• hipersensibilidad táctil</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• alteración bulbar en las formas graves (tipo I)</li> <li>• secuelas de estiramiento del tronco cerebral después de un parto traumático favorecido por la hipotonía</li> <li>• falta de estimulación táctil</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• PEA, PEV</li> </ul>
<b>Endocrinología Metabolismo</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• vellosoidad púbica precoz</li> <li>• pubertad retardada</li> <li>• malestar general, sudoración</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• alteración diencefálica</li> <li>• hipoglucemia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Glucemia</li> </ul>
<b>Dermatología</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• dermatografismo</li> <li>• hiperhidrosis</li> <li>• infiltración subcutánea, a veces dolorosa</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• insuficiencia respiratoria</li> </ul>	
<b>Psicología y vida social</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• irritabilidad, introversión</li> <li>• dificultades de relación</li> <li>• somatización</li> <li>• disminución de los intereses intelectuales</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ansiedad, depresión</li> <li>• insuficiencia respiratoria</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Supervisión del diagnóstico</li> <li>• informe psicológico</li> <li>• Explorar Aparato respiratorio</li> </ul>

## ORIENTACIONES TERAPÉUTICAS

<p>Mantener la función de las articulaciones e impedir sus deformaciones</p> <p style="text-align: center;">Cambios posturales</p> <p style="text-align: center;">Respetar la evolución motriz del niño</p> <p style="text-align: center;">Asegurar el máximo de autonomía posible</p> <p>Cirugía correctora de la función y/o del bienestar de los miembros inferiores</p>	<p>Masajes, movilización articular (incluido el raquis) respetando el cansancio, cambios posturales • balneoterapia que favorezca el trabajo activo sin cansancio • férulas nocturnas, cama dura • prótesis de los miembros inferiores (cruropédico) • corsé con o sin cabezal</p> <p>Posición de sentado: asiento adaptado • posición vertical desde el primer año • silla de ruedas eléctrica a la edad habitual de adquisición de la marcha (18 meses-2 años)</p> <p>Ayudas técnicas • control del entorno • informática</p> <p>Tenotomías • transposiciones tendinosas • osteotomías</p> <p>Posibilidad de recidiva</p>
<p style="text-align: center;">Explorar Aparato respiratorio</p> <p style="text-align: center;">Observación del tronco y de la escoliosis</p> <p style="text-align: center;">Cirugía raquídea</p> <p style="text-align: center;">Luchar contra la inmovilidad</p> <p style="text-align: center;">Evitar la inmovilización con escayola</p> <p style="text-align: center;">Reanimación neonatal (tipo I)</p> <p>Asegurar el crecimiento pulmonar con un control respiratorio precoz</p> <p style="text-align: center;">Asegurar una ventilación correcta</p> <p>Despejar las vías aéreas y prevenir las infecciones</p> <p style="text-align: center;">Vacunas</p> <p style="text-align: center;">Explorar Aparato digestivo</p>	<p>Corsé con o sin cabezal + o – instrumentación sin artrodesis hasta la edad de la artrodesis definitiva</p> <p>Retrasar al máximo la artrodesis raquídea para respetar el crecimiento</p> <p>Usar la osteosíntesis y las férulas rígidas para permitir la movilidad y los masajes en cuanto sea posible</p> <p>Con el fin de preservar la multiplicación y el crecimiento alveolar</p> <p>Fisioterapia respiratoria manual • Bird™ (posible a partir de los 9 meses) con faja abdominal y contera adaptada si no existen problemas de deglución • respiración glossofaríngea después de los 4 años • ventilación nasal, bucal con faja abdominal • traqueotomía</p> <p>Fisioterapia respiratoria • aerosoles • antibioterapia ante la mínima infección (incluso un resfriado) • aspiración traqueal</p> <p>Pneumovax™, antigripal + calendario habitual de vacunas (seguimiento de la tosferina después de los 2 años)</p>
<p style="text-align: center;">Asegurar una ventilación correcta</p> <p style="text-align: center;">Prevenir el estreñimiento</p> <p>Adecuar la alimentación y la organización de las comidas</p> <p style="text-align: center;">Prevenir la obesidad</p> <p style="text-align: center;">EN CASO DE URGENCIA</p> <p style="text-align: center;">Prevención</p>	<p>Control continuado de la deposición • régimen alimenticio adecuado • laxantes suaves • masajes abdominales • cambios posturales</p> <p>Fraccionar las comidas • darle la consistencia adecuada • estudiar la ergonomía: instalación, elección de los cubiertos, pajita para las bebidas,... • ayuda en las comidas: tercera persona, alimentador,... • suplementos calóricos: preparación artesanal o industrial • alimentación hipercalórica sobre todo durante periodos perioperatorios</p> <p>Modificar los hábitos alimentarios</p> <p>Aspiración del líquido de éstasis y rehidratación intravenosa, poner en decúbito prono</p> <p>Faja abdominal durante la ventilación, cambios posturales</p>
<p style="text-align: center;">Asegurar una buena diuresis</p> <p style="text-align: center;">Cambios posturales</p> <p style="text-align: center;">Adaptación de la textura de los alimentos</p> <p style="text-align: center;">Gastrostomía de alimentación</p> <p style="text-align: center;">Prevenir infección pulmonar</p> <p>Controlar un apoyo del mentón sin presionarlo</p> <p style="text-align: center;">Gastrostomía de alimentación</p> <p>Mantener la función de las articulaciones e impedir sus deformaciones</p> <p style="text-align: center;">Luchar contra la inmovilidad</p> <p style="text-align: center;">Asegurar una ventilación correcta</p> <p style="text-align: center;">Masajes tróficos suaves</p> <p>Control de la evolución del raquis en caso de pubertad precoz</p> <p style="text-align: center;">Hacer absorber azúcares de absorción rápida</p> <p style="text-align: center;">Asegurar una ventilación correcta</p> <p style="text-align: center;">Masajes</p>	<p>Antibioterapia para cualquier infección ORL</p>
<p style="text-align: center;">Apoyo psicológico</p> <p style="text-align: center;">Ayuda a un proyecto de vida</p> <p style="text-align: center;">Asegurar una ventilación correcta</p>	<p>Entrevistas individuales o familiares</p> <p>Apoyo, seguro médico, autonomía, entorno, derechos sociales: AES* + complementos (tercer complemento en caso de ventilación a domicilio), AAH* (*ayudas de tipo social específicas del gobierno francés)</p>

# Las amiotrofias espinales infantiles

- Enfermedad genética autosómica recesiva
- La identificación del gen causante (gen **SNM** localizado en el cromosoma 5 en 5q11-q13) permite un diagnóstico genotípico directo en biología molecular.
- Dirigirse a una consulta de Consejo Genético:

## CONTRAINDICACIONES DE LOS MEDICAMENTOS

- Si no se realiza la ventilación asistida, evitar los medicamentos depresivos de los centros respiratorios (morfínicos, ansiolíticos, benzodiazepinas).

Si usted es fisioterapeuta, terapeuta ocupacional / ergoterapeuta, enfermero, profesional del sector médico - social

SI LO SOLICITA,  
LE ENVIAREMOS INFORMACIÓN



1 rue de l'Internationale – BP 59  
91002 EVRY Cedex  
01 69 47 28 28 – [www.afm.france.org](http://www.afm.france.org)



C/ Jordi de San Jordi 26-28 bajo  
08027 Barcelona  
934 516 544  
[www.asem-esp.org](http://www.asem-esp.org)



Tel/Fax 986 378 001  
[asemga@teletelino.es](mailto:asemga@teletelino.es)  
[www.asemgalicia.com](http://www.asemgalicia.com)

©AFM • ©ASEM 2005 • ISBN 84-689-1570-X • Convenio colaboración AFM / ASEM • Traducción: Almudena Blanco Paz (licenciada en traducción) y Elena Sánchez Trigo (Catedrática de Traducción e Interpretación. Universidade de Vigo).

• Traducción promovida por ASEM Galicia – Asociación Gallega contra las enfermedades Neuromusculares, en el marco del proyecto I+D+i (PGITDIT04SIN065E) « Creación y explotación de recursos documentales sobre Enfermedades Neuromusculares » 2004-2007