

Fracturas en la atrofia muscular espinal

Anna Febrer, Meritxell Vigo, Natalia Rodríguez, Julita Medina, Jaume Colomer, Andrés Nascimento

Objetivo. Determinar la frecuencia de fracturas en pacientes con atrofia muscular espinal, mecanismo de producción, edad de aparición y repercusión funcional.

Pacientes y métodos. Se estudian 65 pacientes con atrofia muscular espinal. Se recogen las fracturas diagnosticadas mediante radiografía y se analizan los siguientes parámetros: tipo de atrofia muscular espinal, marcha, edad en el momento de la fractura, mecanismo de producción, localización, tratamiento aplicado y repercusión funcional.

Resultados. Presentaron fracturas 13 pacientes (20%), con un total de 20 (cuatro presentaron dos o más fracturas). La edad media fue de 6,35 años. La localización fue en su mayoría en el fémur y el mecanismo de producción, en 12 casos por caídas y en 8 por traumatismo menor. No detectamos ninguna fractura vertebral. Todas se trataron de manera conservadora. El único paciente ambulante que presentó una fractura dejó de caminar después de la inmovilización.

Conclusiones. La existencia de fracturas en estos pacientes interfiere en su calidad de vida y en el nivel funcional. Es importante la prevención de las mismas en el manejo del paciente y vigilando la correcta postura en la silla de ruedas con sistemas de sujeción. Deberían emprenderse más estudios sobre la pérdida de densidad mineral ósea en estos pacientes y su posible relación con las fracturas.

Palabras clave. Atrofia muscular espinal. Fracturas. Fuerza. Densidad mineral ósea. Inmovilización. Valoración funcional.

Unidad de Enfermedades Neuromusculares; Servicio de Rehabilitación y Medicina Física (A. Febrer, M. Vigo, N. Rodríguez, J. Medina-Cantillo). Unidad de Enfermedades Neuromusculares; Servicio de Neuropediatría (J. Colomer, A. Nascimento). Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona), España.

Correspondencia:

Dra. Anna Febrer Rotger. Servicio de Rehabilitación y Medicina Física. Hospital Universitari Sant Joan de Déu. P.º Sant Joan de Déu, 2. E-08950 Esplugues de Llobregat (Barcelona).

Fax:

+34 932 532 144.

E-mail:

afebrer@hsjdbcn.org

Aceptado tras revisión externa:

18.04.13.

Cómo citar este artículo:

Febrer A, Vigo M, Rodríguez N, Medina J, Colomer J, Nascimento A. Fracturas en la atrofia muscular espinal. Rev Neurol 2013; 57: 207-11.

© 2013 Revista de Neurología

Introducción

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular [1] producida por la degeneración de las células del asta anterior de la médula espinal, y se manifiesta clínicamente por una importante hipotonía y debilidad muscular. El defecto genético se halla en el gen de la proteína SMN1, en el cromosoma 5q13. Existe un gen homólogo llamado *SMN2* que está presente en todos los pacientes en diferente número de copias, lo que se cree que determina la gravedad [2]. Presenta una incidencia de 1 por cada 7.000 nacidos vivos [3] y se transmite con carácter autosómico recesivo. La sintomatología se inicia en la infancia y se conocen distintas formas clínicas con una gran variabilidad en el pronóstico vital y funcional, para lo que se requiere la aplicación de escalas de valoración funcional [4]. Se distinguen tres tipos según la edad de inicio de la clínica y la capacidad de marcha [5]. El tipo I, denominado enfermedad de Werdnig-Hoffmann, es la forma más grave, en la que los niños no alcanzan la sedestación y presentan una mortalidad precoz. En el tipo II consiguen la sedestación, pero no la marcha y en el III, o enfermedad de Kugelberg-Welander, adquieren capacidad de marcha, pero pueden perderla a una edad variable. Durante la

evolución, aparecen distintas complicaciones, entre las que destacan deformidades articulares, escoliosis, alteraciones respiratorias, luxación de cadera, osteoporosis y fracturas [6-9].

En las enfermedades neuromusculares, son frecuentes los defectos de la mineralización ósea en forma de osteopenia u osteoporosis, lo que se cree que facilita el riesgo de fracturas [10,11]. Entre las causas, destaca la ausencia o disminución de la capacidad de marcha, la disminución de la actividad física en general y la consecuente atrofia de la masa muscular por desuso, inmovilización por pérdida de fuerza, factores nutricionales con déficit de aporte de calcio y vitamina D y el tratamiento con corticosteroides en alguna de ellas como la distrofia muscular de Duchenne [12,13]. En la AME, estudios recientes apuntan la posibilidad de que factores intrínsecos de la propia enfermedad podrían relacionarse con las alteraciones de la mineralización ósea, puesto que se ha visto que la proteína SMN1 interviene en el metabolismo fosfocálcico y, por lo tanto, su déficit podría contribuir a la osteoporosis [14].

El aumento de la incidencia de las fracturas en las enfermedades neuromusculares ha sido comunicado por varios autores [15,16], pero en los pacientes con AME se han estudiado poco y su incidencia varía según las publicaciones. La causa prin-

Tabla I. Pacientes con atrofia muscular espinal (AME) que presentaron fracturas ($n = 13$).

Tipo de AME	Tipo II	12
	Tipo III	1
Sexo	Varón	7
	Mujer	6
Edad en el momento de la fractura	Media (años)	6,35 ± 2,4
	Rango (años)	3-15
Marcha	No	12
	Sí	1
N.º de fracturas	1 fractura	9
	2 fracturas	1
	3 fracturas	3
Localización	Extremidades inferiores	17 (85%)
	Extremidades superiores	3 (15%)
	Vertebrales	0
Mecanismo de producción	Caídas	12
	Traumatismo menor	8

cial suelen ser las caídas, aunque también pueden producirse por traumatismos de poca intensidad. El objetivo de nuestro trabajo es determinar la incidencia de fracturas en un grupo de pacientes con AME II y III, identificar las causas o factores desencadenantes, la edad de aparición y su repercusión sobre el estado funcional.

Pacientes y métodos

Estudiamos de manera retrospectiva 65 pacientes con AME, controlados en la unidad de enfermedades neuromusculares de un hospital terciario de Barcelona. Los criterios de inclusión fueron pacientes con AME II y III, diagnosticados por estudio genético y controlados por el servicio de rehabilitación. Se recoge la existencia de fracturas diagnosticadas mediante radiografía, a través de una encuesta realizada a los padres. La existencia de fracturas vertebrales, además de la información de los padres,

se investiga por radiografía, puesto que todos los pacientes tienen controles radiográficos de la columna vertebral para detectar escoliosis. Los parámetros estudiados fueron el tipo de AME, la capacidad de marcha, la edad en el momento de la fractura y en el momento del estudio, el mecanismo de producción y localización de la fractura, la radiografía de la fractura y de la columna vertebral, el tratamiento aplicado y la repercusión funcional sobre la marcha. Las variables recogidas se introducen en una base de datos de Microsoft Access. Se lleva a cabo un análisis descriptivo de los datos y se presentan las variables en porcentajes y valores absolutos.

Resultados

Se estudiaron 65 pacientes con AME, 56 del tipo II y 9 del tipo III. Sólo 7 eran capaces de caminar, todos ellos del tipo III, el resto eran no ambulantes. La edad media de los pacientes estudiados era de 10,4 años con un rango de 1 a 25. 13 pacientes (el 20%) presentaron una o más fracturas, por lo que el número total de las mismas era de 20 (Tabla I). No se observaron diferencias en relación con el sexo. La edad media en la que se produjeron las fracturas era de 6,35 años. De los pacientes que presentaron fracturas, 12 eran del tipo II no ambulantes y el caso restante era una niña ambulante del tipo III, que a los 8 años, tras la caída de un triciclo, presentó una fractura del tercio distal del fémur derecho, por la que perdió la deambulación a la retirada de la inmovilización. Cuatro pacientes presentaron más de una fractura; tres de ellos, que pertenecían al tipo II y no eran ambulantes, las presentaron en distinto tiempo y a distinta edad (3, 5 y 11; 8, 10 y 15; 2 y 8 años, respectivamente), los dos primeros en las extremidades inferiores y el tercero en las superiores. El restante, una niña también del tipo II no ambulante, a la edad de 7 años presentó tres fracturas simultáneas en la extremidad inferior izquierda (fémur, tibia y peroné), en un mismo traumatismo, al caerse con la silla. En cuanto al mecanismo de producción, 12 fracturas se produjeron por caídas y 8 al realizar las transferencias o cinesiterapia (Tabla I). Diecisiete de las 20 fracturas (85%) se localizaron en las extremidades inferiores, en su mayoría en el tercio distal del fémur. Ningún paciente presentó simultáneamente fracturas de las extremidades superiores e inferiores. En ningún caso se observó desplazamiento del foco de fractura. No se detectó ninguna fractura vertebral (Tabla II).

El tratamiento fue conservador en todos los casos. No hubo ningún retraso de consolidación, pseu-

doartrosis o complicaciones médicas relacionadas con el tratamiento de las fracturas. El único paciente que realizaba marcha era una niña con AME III que tuvo una fractura de fémur a los 8 años, lo que le condicionó la pérdida de la deambulación, tal como se ha comentado. No hallamos diferencias entre ambos sexos. No pudimos establecer diferencias entre los dos tipos de AME (II y III), ni entre la capacidad o no de marcha, ya que si bien el porcentaje de fracturas era superior en el grupo no ambulante, el grupo de pacientes ambulantes era demasiado reducido para establecer comparaciones.

Discusión

La incidencia de fracturas en niños con AME está muy poco comunicada y es muy variable según los autores que la han estudiado. Hsu [15] encontró en 1979 fracturas en 30 pacientes con enfermedades neuromusculares, de ellos 11 casos eran pacientes con AME, tres de los cuales, el 27%, presentaron fracturas a las edades de 5, 8 y 11 años respectivamente. Granata et al [16] publicaron en 1991 un estudio con 238 pacientes, 145 de los cuales presentaban distrofia muscular de Duchenne y 93 AME. De éstos, sólo se encontró fracturas en 10 de ellos (9,3%), a una edad media de 9,7 años (rango: 2,2-13,9 años). Sin embargo, Fajak et al [17], en un estudio más reciente de 131 pacientes con AME, en un rango de edad de 0,7 a 65,6 años, detectaron fracturas en 60 de ellos, lo que representa el 41%, a una edad media de $8,7 \pm 6,0$ años. Estos autores refieren la existencia de fracturas prenatales en uno de los pacientes estudiados. Todos los trabajos reportan una mayor localización en las extremidades inferiores, y en general un mecanismo de producción por caídas, aunque debe considerarse la existencia de traumatismos menores. El tratamiento de elección, según estos autores, es el conservador, de inmovilización con yeso y con el menor tiempo posible que requiera la consolidación de la fractura. Ninguno de ellos detectó fracturas vertebrales. Otros estudios comunican casos de fracturas prenatales en pacientes con AME I, lo que apoyaría la hipótesis de causas intrínsecas propias de la enfermedad como mecanismo de alteración del *turnover* óseo [14,18], aunque también se cree que podrían intervenir la falta de movimientos fetales [19].

En cuanto al aumento de la incidencia de fracturas en los pacientes con enfermedades neuromusculares, y más en concreto en la AME, actualmente es difícil establecerla. En nuestro estudio, la incidencia de fracturas es más baja que en el grupo de Fu-

Figura 1. Radiografía de ambos pies.



Tabla II. Localización de las fracturas (n = 20).

	Distal	Proximal	Derecha	Izquierda	Total
Fémur	10	0	6	4	10
Tibia	0	3	1	2	3
Peroné	0	1	0	1	1
Metatarsiano	-	-	2	1	3
Húmero	0	3	2	1	3

jak [17] y más alta que en el del grupo de Granata [16]. Nosotros incluimos solamente los casos de fracturas diagnosticadas por radiografía. Sin embargo, nuestros pacientes mostraron dolor en reiteradas ocasiones, tras un traumatismo banal, principalmente al movilizarles los tobillos. En estos casos, la radiografía mostraba una importante disminución de la mineralización ósea, que podría hacer sospechar de la presencia de microfracturas, sin embargo fue difícil de demostrar por la radiografía (Fig. 1). Por su parte, Vestergaard et al [12] establecen un riesgo de fracturas del 2,6 en los pacientes con AME II y sólo del 1,1 en los pacientes con AME III, en ambos casos asociado al uso de silla de ruedas.

Figura 2. Fractura del tercio distal del fémur.



En cuanto a la localización de las fracturas, nuestro grupo coincide con el resto de autores [10,12,16] al encontrar una mayor frecuencia de las mismas en las extremidades inferiores. Sin embargo, no encontramos diferencias en cuanto a la lateralización entre derecha o izquierda. Es de destacar la ausencia de fracturas vertebrales en todos los autores citados, coincidiendo con nuestros resultados. El mecanismo de acción puede ser banal, al realizar transferencias, durante el vestido o con la fisioterapia, sin embargo hay una mayor proporción de fracturas debido a caídas, que tienen lugar desde el paciente sentado, en general en la silla de ruedas. Esto podría explicar la alta incidencia de fracturas supracondíleas debido al golpe producido por la caída frente a la rodilla en flexión [12,13]. Todos nuestros pacientes fueron tratados de manera conservadora, mediante inmovilización con yeso, coin-

ciendo con las recomendaciones de los demás autores [15,17]. En estos pacientes, el tratamiento conservador se aconseja con la finalidad de evitar los riesgos anestésicos, por otro lado la fragilidad de los huesos y el canal medular estrecho pueden dificultar la colocación de la osteosíntesis. El tratamiento quirúrgico sólo se considera indicado en fracturas de extremidades inferiores en pacientes ambulantes [17]. Con posterioridad a la retirada de la inmovilización, debe llevarse a cabo un tratamiento rehabilitador precoz para evitar las deformidades articulares y facilitar las transferencias [12]. En nuestro estudio, sólo un niño era ambulante y perdió la capacidad de deambulación después de sufrir la fractura de fémur, hecho que coincide con lo reportado por otros autores [15-17].

Las alteraciones esqueléticas, trastornos nutricionales o la inmovilización junto con trastornos propios de la enfermedad se cree que contribuyen al descenso de la mineralización ósea en estos pacientes y, como consecuencia, aumentarían el riesgo de fracturas. Sin embargo, los pocos estudios al respecto, y la mayoría de ellos realizados con muestras muy reducidas, no permiten establecer conclusiones [19,20].

Las fracturas influyen de modo negativo sobre la calidad de vida de estos pacientes y sus familias. El hecho de que un paciente que de modo habitual es parcial o totalmente dependiente para la mayoría de las actividades básicas de la vida diaria y las transferencias tenga que estar inmovilizado un período de tiempo implica una sobrecarga añadida para la familia, así como una importante interferencia en su autonomía. Debe aportarse asesoramiento a las familias y a los cuidadores en cuanto al manejo de estos pacientes y establecer normas de precaución cuando van en la silla de ruedas, como por ejemplo el uso de cinturones, con la finalidad de evitar las caídas [13,21,22] puesto que, como demuestran Vestergaard et al [12], ser usuario de silla de ruedas constituye un factor de riesgo de desarrollo de fracturas.

Queremos resaltar la necesidad de seguir estudiando el tema expuesto para aumentar los conocimientos sobre los factores de riesgo en la producción de fracturas, entre ellos la influencia del descenso de la densidad mineral ósea en esta enfermedad, con la finalidad de poder establecer programas de prevención de las mismas. Las limitaciones al presente estudio son su carácter retrospectivo y el reducido grupo de pacientes ambulantes, lo que no permite establecer comparaciones para valorar la ausencia de marcha como factor de riesgo en la producción de fracturas.

Bibliografía

- López-Pisón J, Rebage V, Baldellou-Vázquez A, Capablo-Liesa JL, Colomer J, Calvo MT, et al. Enfermedades neuromusculares hereditarias en pediatría. Nuestra experiencia de 14 años. *Rev Neurol* 2005; 41: 145-50.
- Swoboda KJ, Prior TW, Scout CB, McNaught TP, Wride MC, Reyna SP, et al. Natural history of denervation in SMA: relation to age, SMN2 copy number and function. *Ann Neurol* 2005; 57: 445-7.
- Emery AE. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases –a world survey. *Neuromuscul Disord* 1991; 1: 19-29.
- Febrer A, Vigo M, Fagoaga J, Medina-Cantillo J, Rodríguez N, Tizzano E. Escala de valoración funcional de Hammersmith para niños con atrofia muscular espinal. Validación de la versión española. *Rev Neurol* 2011; 53: 657-63.
- Munsat TL. Workshop report: international SMA collaboration. *Neuromuscul Disord* 1991; 2: 81.
- Carter GT, Abresch RT, Fowler WM Jr, Johnson ER, Kilmer DD, McDonald CM. Profiles of neuromuscular diseases. Spinal muscular atrophy. *Am J Phys Med Rehabil* 1995; 74 (Suppl 5): S150-9.
- Zerres K, Rudnik-Schonëborn S, Forrest E, Lusakowska A, Borkowska J. A collaborative study on the natural history of childhood and juvenile onset proximal spinal muscular atrophy (type II and III SMA): 569 patients. *J Neurol Sci* 1997; 146: 67-72.
- Jan JJ, McDonald CM. Diagnosis and clinical management of spinal muscular atrophy. *Phys Med Rehabil Clin N Am* 2008; 19: 661-80.
- Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, et al. Consensus statement for treatment of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol* 2007; 22: 1027-49.
- McDonald DG, Kinali M, Gallagher AC, Mercuri E, Muntoni F, Roper H, et al. Fractures prevalence in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol* 2002; 44: 695-8.
- Söderpalm AC, Magnusson P, Ahlander A, Karlsson J, Kroksmark A, Tulinius M, et al. Low bone mineral density and decreased bone turnover in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 2007; 17: 919-28.
- Vestergaard P, Glerup H, Steffensen BF, Rejmark L, Rahbek J, Mosekilde L. Fracture risk in patients with muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *J Rehabil Med* 2001; 33: 150-5.
- Orient-López F, Febrer-Rotger A, Meléndez-Plumed M. Fracturas en la distrofia muscular de Duchenne. *Rehabilitación* 2001; 35: 302-6.
- Shanmugarajan S, Swoboda KJ, Iannaccone ST, Ries WL, Maria BL, Reddy SV. Congenital fractures in spinal muscular atrophy. Functional role for SMN protein bone. *J Child Neurol* 2007; 22: 967-73.
- Hsu JD. Extremity fractures in children with neuromuscular disease. *Johns Hopkins Med J* 1979; 145: 89-93.
- Granata C, Giannini S, Villa D, Bonfiglioli Stagni S, Merlini L. Fractures in myopathies. *Chir Organi Mov* 1991; 76: 39-45.
- Fujak A, Kopschina C, Forst R, Gras F, Mueller LA, Forst J. Fractures in proximal spinal muscular atrophy. *Arch Osthopathol Surg* 2010; 130: 775-80.
- Felderhoff-Mueser U, Grohmann K, Harder A, Stadelmann C, Zerres K, Bühner C, et al. Severe spinal muscular atrophy variant associated with congenital bone fractures. *J Child Neurol* 2002; 17: 718-21.
- Khatri IA, Chaudhry US, Seikaly MG, Browne RH, Iannaccone S. Low bone mineral density in spinal muscular atrophy. *Clin Neuromuscul Dis* 2008; 10: 11-7.
- Kinali M, Banks LM, Mercuri E, Manzur AY, Muntoni F. Bone mineral density in a paediatric spinal muscular atrophy population. *Neuropediatrics* 2004; 35: 325-8.
- Hsu JD. Skeletal changes in children with neuromuscular disorders. *Prog Clin Biol Res* 1982; 101: 533-7.
- Gray B, Hsu JD, Furumasa J. Fractures caused by falling from a wheelchair in patients with neuromuscular disorders. *Dev Med Child Neurol* 1992; 34: 589-92.

Fractures in spinal muscular atrophy

Aim. To determine the frequency of fractures in patients with spinal muscular atrophy, their mechanism of production, age at appearance and functional repercussions.

Patients and methods. Sixty-five patients with spinal muscular atrophy were studied. Cases of fractures diagnosed by means of X-rays were collected and the following parameters were analysed: type of spinal muscular atrophy, gait, age at the time the fracture occurred, mechanism of production, location, treatment applied and functional repercussion.

Results. Thirteen patients (20%) presented a total of 20 fractures (four of them presented two or more fractures). The mean age was 6.35 years. The fractures were mostly located in the femur and the mechanism of production was falls in 12 cases and minor traumatic injury in eight. No vertebral fractures were detected. All of them were treated conservatively. The only patient with a fracture who was able to walk stopped walking after immobilisation.

Conclusions. The existence of fractures in these patients interferes with their quality of life and their level of functioning. It is important to prevent them from occurring during management of the patient and by ensuring a correct posture in the wheelchair with the use of restraint systems. Further studies are needed on the loss of bone mineral density in these patients and their possible relationship with fractures.

Key words. Bone mineral density. Fractures. Functional assessment. Immobilisation. Spinal muscular atrophy. Strength.