



Hoja informativa sobre las pruebas de detección temprana a recién nacidos

Atrofia muscular espinal (AME)

¿Qué es la atrofia muscular espinal (AME)?

La AME es una enfermedad hereditaria que afecta las células de la médula espinal (neuronas motoras) que envían las señales a los músculos para estimular su movimiento. Con el tiempo, cuando las neuronas motoras no funcionan correctamente, los músculos se debilitan y actividades como gatear, caminar, sentarse y controlar los movimientos de la cabeza se vuelven más difíciles. Los casos graves de AME afectan los músculos utilizados para respirar y tragar.

Aunque los niños con AME tienen una función física limitada, el aprendizaje y las capacidades intelectuales no se ven afectados. Los niños con AME pueden pensar, aprender y establecer relaciones con otras personas.

¿Qué causa la AME?

La AME está causada por un gen parcialmente ausente o defectuoso conocido como gen SMN1. Los bebés reciben dos copias de este gen, una de la madre y otra del padre. Dado que solo se necesita un gen SMN1 que funcione para estar sano, los padres pueden transmitir una copia parcialmente ausente o defectuosa del gen SMN1 (variante del gen) sin saberlo. Un bebé que nace con AME recibió una variante del gen SMN1 de ambos padres. Cuando los padres son portadores, es decir, tienen un gen que funciona y un gen variante, tienen una probabilidad del 25% (con cada embarazo) de tener un hijo con AME.

¿Cuáles son los tipos de AME y los síntomas?

La gravedad de la AME depende de las mutaciones ocurridas en el gen SMN1 y de la presencia del gen vecino SMN2. Generalmente, cuantas más copias del gen SMN2 tenga una persona, más leve será la enfermedad.

La AME se clasifica en cinco tipos basados en la gravedad de los síntomas clínicos y en la edad en que comienzan a manifestarse. Sin embargo, con tratamiento, las personas pueden alcanzar más hitos físicos de los que habrían alcanzado de otro modo.

A medida que las pruebas de detección temprana de AME a recién nacidos se vuelven más comunes, los bebés pueden recibir tratamiento incluso antes de que comiencen los síntomas. Debido a estos factores, los médicos creen que pronto podremos dejar de describir la AME como "tipos" específicos y centrarnos en el hito motor más alto alcanzado: incapacidad de sentarse independientemente, capacidad de sentarse y capacidad de caminar. Pero incluso entonces, seguirá existiendo una amplia gama de problemas graves asociados a la AME.

TIPO 0 (AME DE INICIO EN LA ETAPA PRENATAL)

La forma más grave de AME y muy poco común. Los síntomas comienzan antes de que el bebé nazca. Al nacer, el recién nacido presenta debilidad grave y dificultad para alimentarse y respirar, y requiere ayuda respiratoria y para la alimentación.

TIPO 1 (ENFERMEDAD DE WERDNIG-HOFFMANN O AME INFANTIL)

Esta es la forma más común de AME. Los síntomas comienzan al nacer o en los primeros 6 meses de vida. Los bebés con AME tipo 1 presentan un deterioro físico, como debilidad muscular, dificultad para respirar, tos y dificultad para tragar.

TIPO 2 (AME INFANTIL INTERMEDIA O CRÓNICA)

Los síntomas generalmente comienzan entre los 6 y 18 meses de edad. Los primeros síntomas pueden incluir debilidad muscular y dificultad para sentarse sin apoyo.

TIPO 3 (SÍNDROME DE KUGELBERG WELANDER)

Los síntomas comienzan después de los 18 meses y antes de los 3 años, pero la AME tipo 3 también puede diagnosticarse en la adolescencia. A medida que el niño crece, puede experimentar problemas de equilibrio, así como para caminar y correr.

TIPO 4 (AME DE INICIO EN LA EDAD ADULTA)

Una forma muy poco común de AME, menos del 1% de todos los casos diagnosticados. Las personas con AME tipo 4 son diagnosticadas más adelante en la vida y normalmente después de los 35 años. Sin embargo, los síntomas de una moderada debilidad muscular en las piernas y las caderas pueden presentarse a partir del final de la adolescencia.

¿Cuál es el tratamiento para la AME?

Existen múltiples tratamientos para la AME aprobados por la Administración de Alimentos y Medicamentos de EE. UU. (FDA) y muchos otros tratamientos que se están probando en ensayos clínicos. Esto significa que las personas con AME y sus familias pueden elegir el tipo de atención y tratamiento que han de recibir.

TRATAMIENTO TEMPRANO

Independientemente del tipo de tratamiento que se elija, es importante que, tras el diagnóstico, las personas con AME comiencen el tratamiento lo antes posible. Esto es especialmente importante en el caso de las terapias que mejoran la proteína de supervivencia de las motoneuronas (SMN). Cuando los niveles de SMN son bajos, las células de la motoneurona se encogen y acaban muriendo. En los bebés con AME tipo 1, el 90% de las motoneuronas se han perdido a los 6 meses de

edad. Y una vez que estas neuronas se pierden, no pueden regenerarse. Comenzar el tratamiento lo antes posible es la única forma de prevenir esta pérdida de motoneuronas.

MEDICAMENTOS

El tratamiento temprano con medicamentos aprobados por la FDA puede retrasar o detener la progresión de los síntomas de la AME.

Spinraza (nusinersen) fue la primera terapia aprobada por la FDA para tratar la AME. Se trata de una terapia que mejora el SMN al dirigirse específicamente al gen SMN2 para que produzca una proteína más completa.

Evrysdi (risdiplam) es una terapia aprobada por la FDA para tratar la AME. Es una terapia que mejora el SMN al centrarse en el gen SMN2. Se trata de una pequeña molécula que causa que ese gen produzca una proteína SMN más completa.

GENOTERAPIA

El zolgensma (onasemnogene abeparvovec-xioi) es una terapia aprobada por la FDA para tratar la AME. Este tipo de tratamiento se conoce como genoterapia o terapia de reemplazo génico. Se trata de una terapia que mejora el SMN y que consiste en reemplazar el gen SMN1 ausente o mutado. AAV9, un vector vírico modificado, transporta el gen de reemplazo al cuerpo, pero no provoca una infección vírica. Este vector vírico con la información del gen SMN1 se entrega a las células con el nuevo ADN.

Más información sobre la AME

Departamento Estatal de Servicios de Salud de Texas

1-800-252-8023 extensión: 7763957 o

dshs.texas.gov/newborn

Educación y recursos sobre la AME:

- Curar la AME (en inglés): curesma.org
- Institutos Nacionales de la Salud: medlineplus.gov/genetics/condition/spinal-muscular-atrophy/
- Ensayos clínicos para la AME: clinicaltrials.gov