



CURE SMA

FOLLETO DE CUIDADOS

GUÍA PARA PADRES Y CUIDADORES

QUÉ NECESITA SABER Y HACER CON UN DIAGNÓSTICO DE AME

cure
SMA

Make today a
breakthrough.

Estimado padre/madre o cuidador:

Es probable que reciba esta guía porque le han informado que su bebé tiene atrofia muscular espinal, o AME. Se trata de un trastorno genético poco frecuente sobre el cual; generalmente, no se tiene mucha información hasta que se lo diagnostican a un familiar o amigo.

Esta guía tiene como fin proporcionarle una base para que comprenda la AME. Estas son las cosas más importantes que debe saber:

- Hay un tratamiento disponible.
- Debe actuar rápido.

No espere a que aparezcan los signos de la AME. El mejor momento para recibir tratamiento es antes del desarrollo de los síntomas. Si espera hasta que aparezca la debilidad muscular, que es el sello distintivo de la AME, su hijo ya habrá perdido alguna función que tal vez nunca recupere.

Es importante que se ponga en contacto con su médico u otro proveedor de atención médica inmediatamente, se informe sobre sus opciones y decida si su hijo necesita comenzar a tomar medicamentos de inmediato o si puede ser controlado durante un tiempo.

Sabemos que puede ser difícil actuar rápido, tal vez antes de que comprenda completamente la enfermedad de su hijo. Puede hacerlo. La salud de su hijo depende de eso.

Y nosotros podemos ayudar. Somos un grupo de apoyo sin fines de lucro que se enfoca en la AME. Comuníquese con nosotros para obtener más información, orientación y apoyo.



Teléfono: 800.886.1762

Correo electrónico: info@curesma.org

1. ¿Qué es la AME?
2. ¿Qué causa la AME?
3. ¿Cómo se transmite la AME?
4. Diagnóstico de AME
5. Predicción de la gravedad de la AME
6. Tratamiento de la AME
7. Vivir con AME
8. Recursos

LO QUÉ DEBERÍA HACER YA



Si su bebé fue diagnosticado a través de una prueba de detección para recién nacidos, comuníquese con su pediatra u otro proveedor de atención médica y comparta los resultados de la prueba si aún no lo ha hecho. Indique que su bebé necesita una cita con urgencia.



Es posible que ya le hayan confirmado que su hijo tiene AME o que esté esperando un análisis de sangre para confirmar el diagnóstico. Si está esperando un análisis de sangre, es posible que tarde entre una y dos semanas para obtener los resultados. Mientras esté esperando, continúe cuidando a su bebé como lo hacía antes de saber que la AME era una posibilidad. No debe hacer nada diferente en el cuidado de su hijo durante este tiempo, a menos que haya mostrado algún signo o síntoma inusual.



Pídale a su proveedor de atención médica que lo derive a un especialista. A menudo, aunque no siempre, se lo derivará a un neurólogo pediátrico, un médico que se especializa en enfermedades del sistema nervioso en los niños.



Obtenga más información para usted y los proveedores de atención médica de su bebé. En Cure SMA, puede encontrar información complementaria de este folleto disponible para profesionales médicos. Para recibir una copia o hacer cualquier otra pregunta, llame a Cure SMA al 800.886.1762, o envíe un correo electrónico a info@curesma.org.

¿QUÉ ES LA AME?

La AME afecta a las células de la médula espinal que envía señales para que los músculos funcionen. Cuando estas células especiales, denominadas neuronas motoras, no funcionan correctamente, los músculos se vuelven muy débiles. Las personas con AME pueden tener dificultades para caminar, comer, e incluso respirar a causa de la debilidad muscular.

Si bien los niños con AME tienen una función física limitada, no presentan discapacidad intelectual. Los niños con AME pueden pensar, aprender y construir relaciones con otras personas.

TIPOS DE AME

Es posible que las personas hagan referencia a “tipos” de AME. Antes de la prueba de detección de AME en recién nacidos, se solía diagnosticar a los pacientes únicamente después de la aparición de los síntomas; y luego, se los clasificaba en cuatro tipos principales, según la edad en que aparecieron los síntomas por primera vez y el hito físico más alto alcanzado. Ahora que se puede diagnosticar a los recién nacidos antes de la aparición de los síntomas, los tipos no siempre se utilizan para diagnosticar la AME. No obstante, aún puede ser útil estar familiarizados con ellos.

TIPO 1

Es la forma más grave y más común de AME; los síntomas (como flacidez o tono muscular reducido (hipotonía)) aparecen dentro de los seis meses posteriores al nacimiento. Los bebés con AME tipo 1 no pueden realizar tareas como darse vuelta o sentarse solos y, si no reciben tratamiento, a menudo mueren a los 2 años de edad.

TIPO 2

Los síntomas (como el retraso en el desarrollo de las habilidades motrices y debilidad muscular) aparecen entre los 6 y los 18 meses de edad. En general, los niños con AME tipo 2 pueden sentarse sin ayuda, pero nunca pueden pararse y requieren sillas de ruedas.

TIPO 3

Se diagnostica después de los 18 meses de edad, pero generalmente en la segunda infancia. Los niños con AME tipo 3 pueden caminar por sus propios medios pero es posible que pierdan esa capacidad.

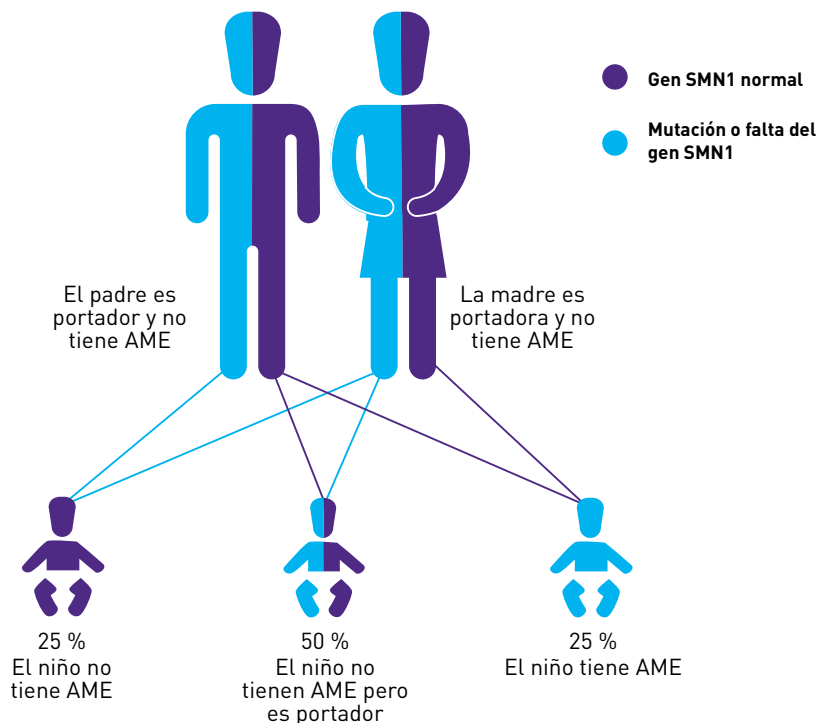
TIPO 4

Es la forma adulta de AME y la más rara. Los síntomas (como la debilidad muscular, los temblores, o las fasciculaciones) son relativamente leves. En general, las personas con AME tipo 4 viven una vida plena con algo de asistencia.

¿QUÉ CAUSA LA AME?

La AME es una enfermedad hereditaria, se transmite de padres a hijos. Es causada por la mutación o la falta de un gen, el gen de supervivencia de las neuronas motoras 1 (survival motor neuron gene 1, SMN1). En las personas sanas, el gen SMN1 produce una proteína llamada proteína SMN, que es importante para las neuronas motoras (neuronas especiales que se comunican con los músculos). Sin la proteína, las neuronas motoras no funcionan correctamente y eventualmente mueren, lo que causa que los músculos se debiliten y se produzca una atrofia muscular.

¿CÓMO SE TRANSMITE LA AME?



La AME afecta aproximadamente a uno de cada 11,000 bebés. Alrededor de uno de cada 50 estadounidenses es portador de la enfermedad, lo que significa que pueden transmitírsela a sus hijos, aunque ellos no estén enfermos. La AME puede afectar a las personas de cualquier raza o sexo.

Por lo general, los bebés reciben dos copias del gen SMN1 una de cada uno de los padres. Un bebé con AME recibió copias con una mutación o falta del gen SMN1 de ambos padres.

La mayoría de los niños con AME tiene dos padres que no tienen la enfermedad pero la portan. Estos padres tienen un gen SMN1 en funcionamiento, pero su segunda copia presenta una mutación o falta del gen.

Tener un hijo con AME no reduce las probabilidades de tener otro hijo con la enfermedad. Dos portadores tienen una probabilidad de uno de cada cuatro de tener un hijo con AME en cada embarazo. La ilustración muestra las posibles combinaciones de genes que los padres portadores pueden transmitir cada vez que tienen un hijo.

DIAGNÓSTICO DE AME

Algunos estados comenzaron a realizar pruebas a los recién nacidos para detectar la AME en 2018 mediante el análisis de una pequeña cantidad de sangre al nacer para detectar la presencia de los genes SMN1. Se les informa a los padres de los bebés a los que les faltan dos genes SMN1 que es probable que sus bebés tengan AME. Luego de la identificación de la AME en la prueba de detección de un recién nacido, los médicos pueden pedir un análisis de sangre para confirmar el diagnóstico. Los resultados de este análisis pueden tardar de una a dos semanas.

LA IMPORTANCIA DE UN TRATAMIENTO INMEDIATO

Liliana Grace nació con AME. La paciente comenzó el tratamiento con SPINRAZA a través de un fármaco de estudio cuando tenía 12 días de edad. Ahora con 2 años, ha alcanzado todas las etapas de desarrollo previstas para un niño de su edad. “No espere para comenzar el tratamiento. No sé cómo enfatizarlo lo suficiente”.

–Denise, madre de Liliana Grace



La incorporación de la AME a las pruebas de detección en recién nacidos ha mejorado significativamente la probabilidad de que un bebé con este trastorno sea diagnosticado en una etapa temprana. Las pruebas de detección les permiten a los padres hablar con sus proveedores de atención médica acerca de tratamiento de la AME antes de que sus bebés tengan síntomas. Esta es la mejor manera de evitar problemas graves, e incluso potencialmente mortales.

Algunos de los síntomas de la AME, tales como los retrasos en el desarrollo físico, son similares a los síntomas de otras enfermedades. Sin una prueba de detección para recién nacidos, los médicos y otros proveedores de atención médica pueden necesitar hacer varias pruebas para descartar otras posibles causas de esos síntomas antes de determinar que los síntomas se deben a la AME. Debido a que las causas más comunes de los retrasos en el desarrollo físico suelen considerarse primero, la AME no siempre se diagnostica rápidamente cuando aparecen los síntomas.

Además de las pruebas de detección en recién nacidos y las pruebas de confirmación para determinar que un bebé tiene AME, se pueden realizar pruebas adicionales para estimar la gravedad de un caso de AME en un niño y decidir el mejor tratamiento.

PREDICCIÓN DE LA GRAVEDAD DE LA AME

Varios factores influyen en la gravedad de la AME. Un factor que se puede analizar es la presencia de un segundo gen de supervivencia de las neuronas motoras, el gen SMN2. Es similar al SMN1 y actúa como un respaldo parcial del SMN1. El SMN2 no produce la misma cantidad de proteínas que el SMN1. La cantidad de proteínas que produce no es suficiente para mantener la salud de las neuronas motoras. Por lo tanto, incluso con el SMN2 que produce algunas proteínas SMN, las neuronas motoras pueden morir y los músculos pueden debilitarse.



La cantidad de copias del gen SMN2 de respaldo varía de una persona a otra. En las personas con AME, la cantidad de copias del SMN2 se relaciona con la gravedad de su enfermedad. En general, mientras haya más copias de SMN2, mejor, porque la presencia de una mayor cantidad de proteína SMN significa que las neuronas motoras obtienen más de lo que necesitan para enviar señales para los músculos. Los tratamientos para la AME que están disponibles actualmente se centran en la obtención de SMN2 para producir más proteínas.

La cantidad de copias de SMN2 que tenga un bebé ayudará a definir si un médico le recomendará un tratamiento inmediato o monitoreo durante un tiempo. Si un bebé tiene más de cuatro copias de SMN2, el médico puede recomendar que se monitoree cuidadosamente su patología antes de comenzar el tratamiento. Sin embargo, estos casos son muy poco frecuentes. Por lo general, el médico le recomendará que inicie el tratamiento después del nacimiento tan pronto como sea posible.

TRATAMIENTO DE LA AME

Los investigadores están estudiando dos maneras de tratar la AME. Una manera de tratar la AME es abordar la causa fundamental de la enfermedad actuando de forma selectiva sobre el gen y aumentando la cantidad de proteína SMN en el cuerpo. Estos enfoques se denominan enfoques “basados en la SMN” o “potenciadores de la SMN”.

Se están evaluando otros tratamientos para la AME en ensayos clínicos. La información sobre los tratamientos disponibles y los ensayos clínicos abiertos cambia con frecuencia; por lo tanto, se recomienda consultar el sitio web de Cure SMA en:

<https://www.curesma.org/clinical-trials/>

O hablar con su proveedor de atención médica acerca de las opciones actuales antes de tomar una decisión final sobre el tratamiento.

En la actualidad, hay tres tratamientos potenciadores de la SMN para la AME aprobados por la Administración de Alimentos y Medicamentos (Food and Drug Administration, FDA) de los EE UU. Evrysdi (risdiplam) es una molécula pequeña tomada diario por la boca o por sonda de alimentación gástrica que causa la fabricación más completa del gen SMN2. Spinraza (nusinersen) es una inyección que actúa de forma selectiva sobre el gen SMN2 para hacer que produzca proteínas más completas. Zolgensma (onasemnogene abeparvovec-xioi) es un tratamiento genético que reemplaza a la mutación o falta del gen SMN1.

Otros tipos de terapias se están estudiando en ensayos clínicos o se encuentran en etapas tempranas de investigación y es posible que estén disponibles en el futuro. Algunos de estos enfoques son enfoques selectivos “no basados en la SMN”, que se centran en otros sistemas, vías y procesos del organismo que se ven afectados por la proteína SMN. Algunos ejemplos de estos enfoques son fármacos que aumentan la fuerza muscular o la función de las neuronas motoras.

Cuanto antes, mejor

Un tratamiento inmediato ofrece mayores probabilidades de que un niño se mantenga lo más saludable posible.

Sin una cantidad suficiente de proteína del gen SMN1 faltante o defectuoso o del gen SMN2 de respaldo, las neuronas motoras de supervivencia mueren rápidamente. Si no reciben tratamiento, los bebés con los casos más graves de AME perderán el 90 % de las neuronas motoras para cuando tengan 6 meses de edad.

Las neuronas motoras no pueden reemplazarse una vez que mueren. El cuerpo no genera nuevas neuronas motoras, y ninguno de los tratamientos disponibles o en investigación lo hará.

Esto significa que el mejor momento para iniciar el tratamiento puede ser antes de que un bebé muestre signos de enfermedad. El objetivo es salvar la mayor cantidad posible de neuronas motoras para que los músculos del bebé se desarrollen de manera adecuada.

VIVIR CON AME

Con las pruebas de detección en recién nacidos, el diagnóstico temprano y el tratamiento inmediato, muchos niños con AME pueden ser capaces de tener vidas más saludables. No obstante, es posible que en algunas ocasiones requieran ayuda con las necesidades físicas y las actividades diarias.

Alimentación y nutrición

Obtener la nutrición adecuada puede ser un desafío para algunos niños con AME ya que la debilidad muscular dificulta la masticación, la deglución y la digestión de los alimentos.

Su proveedor de atención médica puede derivarlo a un nutricionista, que puede recomendar cambios en la dieta de su hijo, dependiendo de las necesidades individuales. Estos pueden incluir alimentos blandos que sean fáciles de tragar o alimentos bajos en grasas que no agraven el ácido reflujo causado por la debilidad de los músculos que rodean el estómago o el esófago.

Equipos de adaptación

Existe una variedad de dispositivos de apoyo y asistencia que ayudan con los desafíos diarios causados por la debilidad muscular. Pregúntele a su médico o consulte el sitio web de Cure SMA para conocer las opciones.

RESPIRACIÓN Y TOS

Las personas con AME pueden tener dificultad para respirar bien o toser lo suficientemente fuerte como para despejar las vías respiratorias. Esto se debe a que los músculos que se encuentran entre las costillas, denominados músculos intercostales, son muy débiles. Esto puede ser un problema, en especial cuando un niño contrae un virus que afecta a los pulmones o las vías respiratorias superiores, incluidas la nariz y la garganta.

Las recomendaciones frecuentes incluyen:

- La derivación a un neumólogo (un médico que se especializa en problemas pulmonares), que puede monitorear la capacidad para respirar de su hijo.
- Un dispositivo de tos asistida para ayudar a los niños a eliminar la mucosidad, la flema y otras secreciones de sus vías respiratorias.
- Asistencia respiratoria, tal vez a la noche o cuando el niño se enferma. El sistema de bipresión positiva en las vías respiratorias (Bi-level positive airway pressure, BiPAP) es una forma de brindar asistencia no invasiva a través de una máscara.

REGISTRO DE DETECCIÓN EN RECIÉN NACIDOS

El registro de
detección en recién
nacidos (newborn
screening registry,
NBSR)

de Cure SMA es un registro en línea creado para ayudar a nuestra comunidad de AME (incluidas las personas afectadas, los familiares, los médicos y los investigadores) a obtener más información acerca de la AME, gestionar mejor los síntomas a lo largo del tiempo y desarrollar nuevos tratamientos.

Lo invitamos a participar visitando el
sitio web del NBSR
en www.curesma.org/nbsr y siguiendo las instrucciones
para proporcionar información a Cure SMA
sobre su hijo.

El NBSR es un programa de Cure SMA. Cure SMA es el único protector de NBSR y su material. La información del NBSR puede ser utilizada para mejorar la atención clínica y respaldar el desarrollo de un nuevo tratamiento. Los registros de otras enfermedades también tienen una larga trayectoria de éxito en el avance de la investigación y la atención clínica.

Visite el portal del NBSR en www.curesma.org/nbsr para recibir más información o registrar a su hijo.



NOTAS

Aquí tiene un espacio para anotar las preguntas que tiene y las notas de su cita

Le recomendamos que lleve esta guía cuando visite al proveedor de atención médica de su bebé. También hay disponible otra guía para médicos y otros proveedores de atención médica en www.curesma.org/care-series-booklets/. O también puede llamar a Cure SMA al 800.886.1762 o enviar un correo electrónico a info@curesma.org.



twitter.com/cureSMA



[@curesmaorg](https://www.instagram.com/curesmaorg)



[facebook.com/cureSMA](https://www.facebook.com/cureSMA)



[youtube.com/user/FamiliesofSMA1](https://www.youtube.com/user/FamiliesofSMA1)



www.linkedin.com/company/families-of-sma



925 Busse Road, Elk Grove Village, IL 60007
800.886.1762 • Fax 847.367.7623 • info@cureSMA.org • cureSMA.org

Última actualización en septiembre 2020