

Introducción

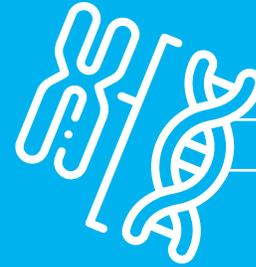
El diagnóstico de AME ha mejorado con el tiempo. Históricamente, se basaba en síntomas de debilidad, pruebas de la función nerviosa y una biopsia muscular. Cuando se descubrió el gen de supervivencia de las neuronas motoras 1 (*SMN1*), el diagnóstico de la AME se simplificó a un análisis de sangre para detectar el gen que causa la enfermedad. Con esta prueba, se les da diagnóstico al 95 % de las personas con AME. Tras la aprobación de los tratamientos para la AME, utilizando este análisis de sangre para la detección, a los bebés nacidos con AME se les da el diagnóstico al poco tiempo de nacer mediante pruebas denominadas “pruebas de detección en el recién nacido”, que se realizan en todo el país.

¿Cómo se desarrollaron las recomendaciones?

Un grupo de trabajo de profesionales de atención médica de EE. UU. y Europa Occidental se reunió para revisar cómo se diagnostica la AME en la actualidad en comparación con las últimas recomendaciones para la atención de la AME en 2018. Un grupo de trabajo formado por miembros de la comunidad de la AME compartió sus experiencias sobre el diagnóstico, los recursos y la información que sería útil durante el diagnóstico para tomar decisiones fundamentadas. La información recopilada llevó a desarrollar y publicar las siguientes recomendaciones para dicha comunidad. Las dos áreas clasificadas como de alta prioridad para actualizar el diagnóstico de la AME fueron la detección de AME en el recién nacido y el diagnóstico de AME de inicio en la edad adulta.

Recomendación principal

Los grupos de trabajo estuvieron totalmente de acuerdo en que las personas con AME y sus cuidadores son socios esenciales en la atención de la salud y deben estar informados e involucrados en todos los niveles del proceso de diagnóstico, atención y toma de decisiones sobre el tratamiento.



GENÉTICA

La AME se produce debido a una mutación en el gen de supervivencia de las neuronas motoras 1 (*SMN1*). Este gen produce una proteína llamada “proteína de supervivencia de las neuronas motoras” (SMN), que es fundamental para el funcionamiento de los nervios que controlan nuestros músculos. Las células nerviosas no pueden funcionar bien sin ella, lo que provoca debilidad muscular.

La mayoría de las personas tiene dos copias del gen *SMN1*. La AME se produce cuando hay mutaciones o faltan segmentos en ambas copias del *SMN1* de una persona.

Con las pruebas genéticas actuales, no es posible detectar la AME en el 3 % al 5 % de los lactantes porque estos tienen una mutación puntual en una sola copia del gen *SMN1*. Esta mutación puntual se puede detectar con pruebas adicionales mediante la secuenciación del gen *SMN1*.

¿Qué son las pruebas de detección en el recién nacido?

Son pruebas que se realizan poco después del nacimiento. Estas pruebas detectan afecciones que, si se diagnostican y se tratan de manera temprana, pueden mejorar drásticamente la salud y la supervivencia de un niño. La detección temprana de posible AME mediante estas pruebas en recién nacidos permite diagnosticar, atender y tratar la enfermedad rápidamente, incluso antes de que aparezcan los síntomas. Con el diagnóstico y tratamiento tempranos, los bebés con AME tienen más posibilidades de llevar una vida más sana.

Durante las pruebas de detección en el recién nacido, se extrae una pequeña muestra de sangre del talón del bebé que se envía a un laboratorio donde se analiza para buscar los genes que causan la AME.



¿Qué sucede después de las pruebas de detección en el recién nacido?

El proceso de detección de la AME en recién nacidos incluye varios equipos de profesionales de atención médica. Cada equipo tiene responsabilidades específicas. Los grupos de trabajo recomendaron las siguientes responsabilidades para cada equipo de profesionales de atención médica con el fin de garantizar que la detección de la AME en recién nacidos sea lo más eficiente posible para identificar y tratar a los bebés con AME:

Los laboratorios de salud pública que realizan las pruebas de detección en recién nacidos deben ayudar a identificar cuáles son los centros de atención especializada en AME en su estado que pueden brindar atención médica competente. Deben notificar al proveedor de atención primaria del bebé el mismo día en que están disponibles los resultados e, idealmente, también deben notificar al proveedor de atención especializada en AME. Además, deben verificar que el paciente con resultado positivo en las pruebas de detección se haya hecho pruebas adicionales para confirmar el diagnóstico de AME y haya sido atendido en una clínica de AME; que se haya analizado el tratamiento, y que la familia tenga un plan de atención.

El proveedor de atención primaria, al enterarse del resultado positivo en las pruebas de detección de AME en el recién nacido, debe notificar de manera urgente los resultados a los cuidadores/familiares del bebé, derivarlo a un centro de atención especializada en AME y ayudarlos a programar una cita en un plazo de 2 a 3 días.

El equipo del centro de atención especializada en AME debe programar la primera visita del bebé a la clínica dentro de los 2 a 3 días de haber obtenido el resultado positivo en la prueba de detección de AME.

¿Qué sucede en la primera visita al centro de atención especializada en AME?

De acuerdo con la recomendación de los grupos de trabajo, durante la primera visita clínica después de haber obtenido el resultado positivo en la prueba de detección, los profesionales de atención médica deben determinar si el niño tiene algún síntoma de AME. Esto implicará hacer preguntas sobre el parto y el desarrollo del bebé, es decir, identificar cualquier signo de debilidad, como disminución o dificultad para mover los brazos o las piernas, dificultad para alimentarse o dificultad para respirar, y examinar al niño para detectar signos o síntomas tempranos de AME. El equipo de atención de la salud compartirá sus hallazgos con la familia. Se proporcionará información sobre la AME, incluidos recursos tanto escritos como en línea. Los puntos clave a destacar son que la AME es una enfermedad grave, que hay opciones de tratamiento y que el tratamiento no es una cura.

El equipo de atención de la salud analizará las opciones de tratamiento, incluida la descripción de cada tratamiento, su utilidad, los riesgos y beneficios, y las pruebas adicionales para comprobar los efectos secundarios con el tiempo. Se solicitarán pruebas (análisis de sangre) para confirmar el diagnóstico de AME y otras pruebas que puedan ser necesarias para prescribir un medicamento o indicar un tratamiento. El profesional puede indicar un tratamiento en esta visita. En la primera visita, pueden intervenir varios profesionales de atención médica. Consulte más abajo. El equipo de atención de la salud trabajará con el paciente y la familia para desarrollar el plan de atención y fijar los objetivos para las visitas clínicas de seguimiento. Se alienta a la familia a que haga preguntas. El equipo clínico debe proporcionar información de contacto para las preguntas adicionales y una persona que ayude a coordinar y programar las visitas clínicas y las pruebas. Se debe programar una visita clínica de seguimiento antes de dejar la clínica.

¿Cuáles son los siguientes pasos?

Por lo general, la visita de seguimiento en la clínica especializada en AME incluye hacer más preguntas y examinar al niño para determinar su progreso y cualquier cambio desde la última visita. Pueden hacerse pruebas para evaluar la función motora y la fuerza, y se revisarán los resultados de las pruebas disponibles. Se analizará nuevamente la información sobre la AME para responder cualquier pregunta. Los centros de atención especializada en AME también pueden recetar medicamentos para tratar la AME.



PRUEBAS PRENATALES

Las pruebas prenatales son exámenes médicos que se realizan durante el embarazo. Se pueden usar para determinar si un bebé en gestación ha heredado un trastorno genético. Después de hablarlo con su médico, algunas familias pueden optar por este tipo de pruebas si se sabe que su hijo tiene riesgo de AME.

Aun cuando se realicen los análisis prenatales, el niño será sometido a pruebas después del nacimiento para confirmar el diagnóstico de AME y la cantidad de copias de los genes SMN1 y SMN2.

Una vez confirmado el diagnóstico de AME, ¿cómo será la atención?

La familia y el equipo de atención determinarán un plan de tratamiento. Este plan debe incluir lo siguiente:

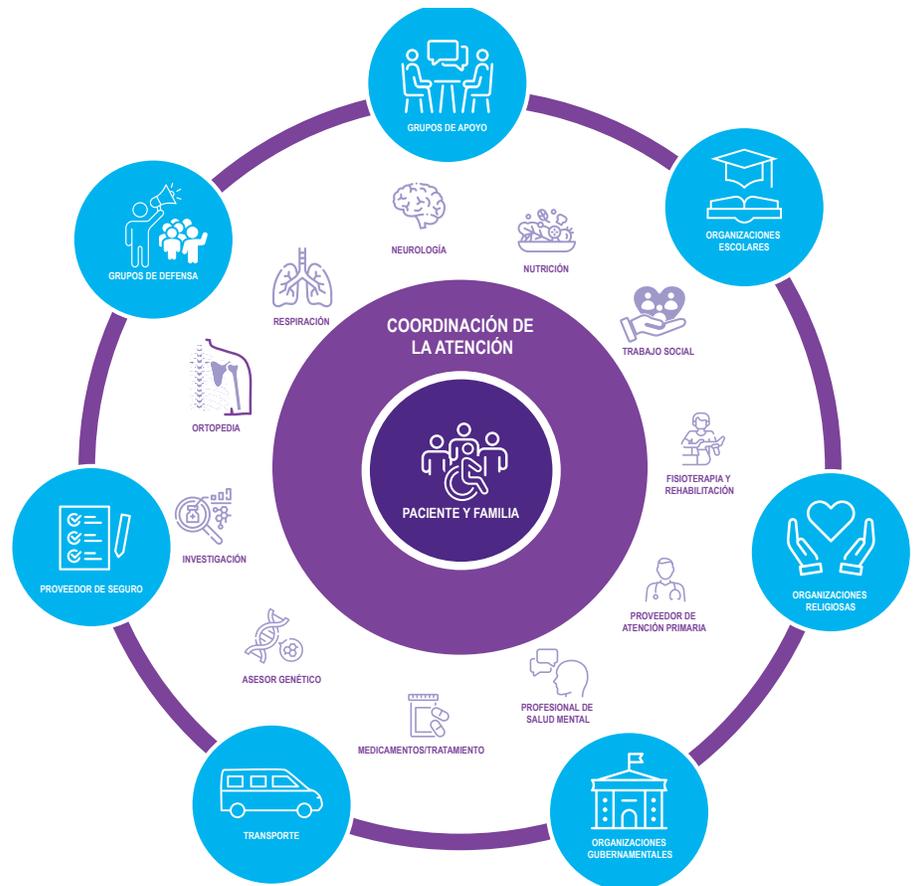
- Controlar las habilidades motoras y el desarrollo del niño.
- Analizar las diferentes opciones de tratamiento disponibles, es decir, cómo se administran, durante cuánto tiempo y los posibles efectos secundarios.
- Verificar el seguro y redactar los materiales necesarios para la aprobación médica del tratamiento.
- Proporcionar información escrita sobre la AME, que incluya recursos sobre las diferentes opciones de tratamiento analizadas.
- Proveer recursos comunitarios, incluidos grupos de defensa y grupos de apoyo.
- Asegurarse de que la familia y el niño sean el centro de toda la coordinación de la atención y la toma de decisiones relativas a la atención y el tratamiento.

El niño y la familia conocerán a muchos profesionales de atención médica centrados en atender sus necesidades médicas únicas. El equipo de atención de la salud puede incluir a las siguientes personas:

- Neurólogo
- Neumonólogo
- Nutricionista/dietista
- Terapeuta respiratorio
- Gerente de atención o coordinador de atención
- Trabajador social

¿Quién más participa en la atención?

La atención del paciente con AME incluye a muchas personas además del equipo de atención especializada en AME, como un proveedor de seguros, un farmacéutico y un proveedor de atención primaria. También participan grupos de apoyo comunitarios, grupos de defensa y recursos estatales locales que pueden incluir servicios de transporte o personal de salud a domicilio. La persona con AME y su familia son la base de este equipo, y es importante que alguien coordine todos los aspectos de la atención.



¿Cómo debe describirse hoy la AME?

Históricamente, y antes de que se dispusiera de un tratamiento modificador de la enfermedad, la AME se describía y dividía en tipos de AME basados en la edad a la que comenzaban los síntomas y en el mayor hito físico alcanzado. Con la introducción de los tratamientos para la AME y las pruebas de detección en el recién nacido, el grupo de trabajo determinó que los lactantes con diagnóstico de AME tras las pruebas de detección y antes del inicio del tratamiento deben ser descriptos por el número de copias de SMN2, la función motora alcanzada, la edad a la que empezaron los síntomas (si fuera el caso) y la gravedad de los síntomas.

Diagnóstico de la AME 5q de inicio en la edad adulta

La AME de inicio en la edad adulta o la AME de tipo 4 representa una pequeña proporción de personas con diagnóstico de AME. Los síntomas de la AME de inicio en la edad adulta se asemejan a los de muchas enfermedades de debilidad muscular, y esto ha provocado demoras en el diagnóstico.

Los síntomas suelen comenzar al final de la adolescencia o en la edad adulta e incluyen:

- Debilidad en los músculos de la parte superior de los brazos y los muslos
- Independencia para caminar, pero con caídas frecuentes
- Dolor muscular, calambres o espasmos
- Rigidez muscular
- Dificultad para participar en deportes debido a que la persona se cansa más y no puede seguir el ritmo de los demás (disminución de la resistencia)

Estudios de diagnóstico:

- El nivel de creatinina cinasa (CK) puede ser alto.
- La electromiografía (EMG) puede indicar cambios nerviosos no específicos.
- El diagnóstico definitivo se realiza mediante pruebas del gen *SMN1* y el gen *SMN2*
 - ▷ Si solo hay una copia de *SMN1*, puede haber una variante de nucleótido único o una mutación puntual en *SMN1* single el diagnóstico se facilitará con pruebas adicionales de secuenciación del gen *SMN1*
 - ▷ A menudo, hay de 4 a 6 copias de *SMN2*

Una persona con los síntomas anteriores y un EMG con hallazgos neurogénicos puede tener AME, por lo que debería hacerse pruebas genéticas.

Se necesitan más estudios que evalúen la evolución natural de la AME de inicio en la edad adulta.

Recursos adicionales

¿A usted o a alguien que conoce le han diagnosticado AME? Envíe un correo electrónico a infopack@curesma.org y facilítenos su nombre y dirección postal para que podamos enviarle directamente a su puerta un paquete de información completa e imparcial sobre la AME. El paquete de información incluye nuestros folletos de la Serie de atención de la AME, que abarcan diferentes temas e información necesarios para tomar decisiones sobre el tratamiento y la atención. También incluye información sobre genética y las pruebas, las últimas investigaciones y el manejo de la vida diaria, entre muchas otras cosas. Si nos envía un correo electrónico, un miembro de nuestro equipo se pondrá en contacto con usted para proporcionarle recursos y apoyo en su proceso de diagnóstico.

Para obtener más información, consulte estos recursos adicionales.

[Formulario de solicitud de la guía de recursos](#)

[Qué es la AME](#)

[Folletos de la Serie de atención](#)

Para revisar el manuscrito publicado sobre las recomendaciones de diagnóstico:

[Actualización de las prácticas recomendadas sobre atrofia muscular espinal: Recomendaciones para las consideraciones de diagnóstico](#)

Pautas de 2018:

[Diagnóstico y tratamiento de la atrofia muscular espinal. Parte 1: Recomendaciones para el diagnóstico, la rehabilitación y la atención ortopédica y nutricional](#)

[Diagnóstico y tratamiento de la atrofia muscular espinal. Parte 2: Cuidados pulmonares y agudos; medicamentos, suplementos y vacunas; otros aparatos o sistemas orgánicos, y cuestiones éticas](#)