

¿Qué es...

Atrofia Muscular Espinal (AME)?

Atrofia muscular espinal es una enfermedad neurodegenerativa hereditaria que afecta aproximadamente **1 de cada 10,000** nacimientos. Es estimado que afecta aproximadamente **10,000 niños y adultos** en los Estados Unidos, y **1 de cada 50 estadounidenses** son **portadores genéticos**.

AME es una enfermedad progresiva que destruye las células nerviosas que controlan los músculos, conocidos como neuronas motoras. En AME, las **neuronas motoras** de la medula espinal son afectadas.

En la forma más común de AME (**cromosoma 5 AME**, o **SMN-relacionada AME**), la pérdida de la neurona motora de supervivencia 1 (SMN1) gen interfiere con la producción de la **proteína SMN**, que es necesitada para mantener neuronas motoras sanas y funcionales. Sin la proteína SMN1, las neuronas motoras se degeneran y se vuelven no funcionales. Cuando esto sucede las neuronas motoras no son capaces de enviar señales a los músculos y por lo tanto estos se debilitan y se atrofian (vuelven pequeños) debido a la inactividad.

El **gen SMN1** está localizado en el cromosoma 5. Los **genes** vecinos **SMN2** pueden compensar parcialmente por los genes SMN1 que no funcionan, y algunas de las estrategias terapéuticas para el cromosoma 5 AME se enfoca en fomentar la producción de la proteína completamente funcional AME de este gen en "reserva."

Otras formas de AME que no son relacionados con la pérdida de el gen SMN1, surgieron en cambio de defectos en diferentes genes en diferentes cromosomas. Estas formas varían mucho en su severidad y en los músculos afectados

Los humanos pueden tener múltiples copias del gen SMN2. Mientras más copias del gen SMN2 una persona tiene la presentación de la enfermedad AME es más leve. Pruebas genéticas pueden determinar cuántos genes de SMN2 tiene una persona y predice aproximadamente el curso de AME que es probable que resulte.

Todas las formas conocidas de AME son genéticas y tienen diferentes patrones de herencia e implicaciones para la **planificación familiar**. Si tu o tu hijo/a ha recibido un diagnóstico de AME, hable con su doctor, y quizás un **consejero genético**, para aprender más sobre los genes y el pronóstico de su forma particular de AME

No existe cura para la AME. La primera terapia modificadora de la enfermedad se aprobó en 2016 y desde entonces se han aprobado más terapias. Medicamentos y terapias adicionales también pueden manejar algunos de los síntomas de la enfermedad.



¿Que son las signos y síntomas de AME?

AME afecta muchas partes del cuerpo, mas notable los músculos esqueléticos y respiratorios.



¿Qué debo saber de AME?

1 Con los avances en cuidado médico, el pronóstico de AME ha mejorado y la historia natural conocida de la enfermedad se está reescribiendo.

2 En julio del 2018, la Secretaria de Salud y Servicios Humanos de los Estados Unidos, Dr. Alex Azar acepto la recomendación para agregar AME al Panel de Detección Uniforme Recomendado para recién nacidos-una decisión histórica para la comunidad AME. Incluyendo AME en el panel recomendado, ayuda a asegurar que cada recién nacido puede ser examinado para AME y pueden tener acceso temprano a tratamientos que cambian y salvan vidas.

3 Existe una gran variabilidad en la edad del inicio, síntomas y tasa de progresión en las formas diferentes de AME. En cromosoma 5 AME, estas diferencias son indicadas por clasificaciones de **tipos 1 a 4**.

- **Tipo 1 AME** es el más grave. Inicia típicamente ocurre entre nacimiento y los 6 meses, y bebés con este tipo de AME nunca aprenden a sentarse independientemente.
- En **tipo 2 AME**, el inicio ocurre entre los 7 y 18 meses; estos bebés típicamente alcanzan la habilidad de sentarse, pero no pararse.
- En **tipo 3 AME**, el inicio ocurre en niños 18 meses o mayor, estos niños típicamente alcanzan la habilidad para pararse y caminar.
- En **tipo 4 AME**, el inicio ocurre de 20 a 30 años de edad después que la persona ha aprendido a caminar independientemente.

4 Otras formas de AME causados por genes que no son SMN1 incluyen:

- **Atrofia muscular espinal con dificultad respiratoria** – En esta forma grave de AME, infantes tienen dificultad respiratoria además de debilidad muscular.
- **AME distal** – Esta forma de AME afecta más severamente los músculos de las manos y pies. El inicio de la enfermedad y la gravedad puede variar dependiendo en el gen causante.

5 En varias formas de AME, músculos respiratorios débiles puede dificultar toser y eliminar las secreciones que aumenta el riesgo de una infección respiratoria grave. Un simple catarro puede progresar rápidamente a neumonía. Síntomas de dificultades respiratorias incluyen dolores de cabeza, dificultad para dormir en la noche, y somnolencia diurna excesiva.

6 AME no afecta la cognición, desarrollo emocional, aprendizaje y capacidad académica, o capacidad sensorial.

7 Gracias a los avances médicos y científicos, la calidad de vida está mejorando para los individuos con AME y la esperanza de vida está aumentando. Muchos jóvenes con AME atienden colegio, tienen carreras, se casan, y tienen hijos.

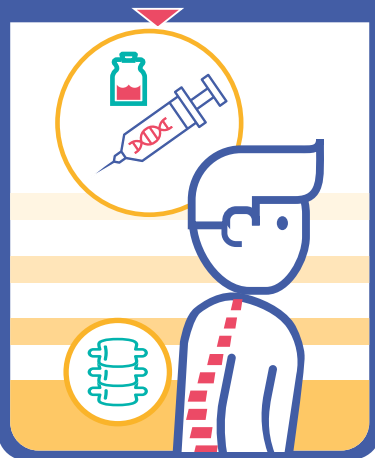
¿Cuál es el tratamiento para AME?

En diciembre del 2016, la Administración de Drogas y Alimentos de los Estados Unidos aprobó nusinersen (nombre de la marca Spinraza*) para el tratamiento de todo tipo (1-4) del cromosoma 5 AME en niños y adultos. Spinraza es administrado por inyección intratecal al líquido alrededor de la médula espinal y está diseñado a aumentar la producción de la proteína SMA longitud completa.

En mayo de 2019, la FDA aprobó el onasemnogene abeparvovec-xioi (nombre comercial Zolgensma *) para el tratamiento de niños menores de 2 años con un diagnóstico confirmado por pruebas genéticas. Zolgensma es una terapia génica que se administra mediante una única inyección intravenosa. Esta terapia da como resultado la producción a largo plazo de la proteína SMN de longitud completa dentro de las neuronas motoras, lo que mejora la función muscular y la supervivencia.

En agosto de 2020, la FDA aprobó risdiplam (nombre comercial Evrysdi *) para el tratamiento de la AME en adultos y niños de dos meses de edad o más. Evrysdi es un medicamento oral diseñado para aumentar los niveles de la proteína SMN al mejorar la producción del gen "de reserva" SMN2.

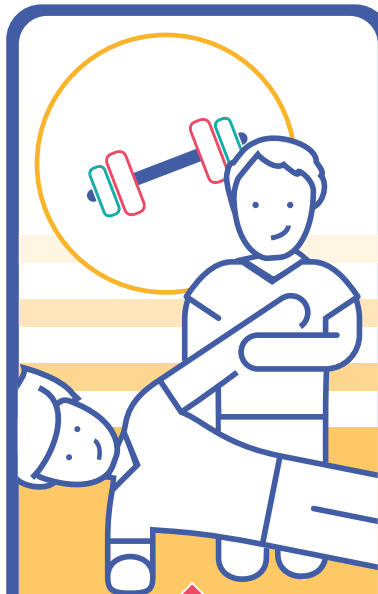
En ensayos clínicos, Spinraza fue capaz de mejorar función motora y supervivencia en pacientes con AME de inicio infantil en comparación con pacientes no tratados. También se demostró que mejora la capacidad motora en niños con inicio tardío AME. Puede ser efectivo para disminuir, frenar, quizás revertir los síntomas de AME.



En ensayos clínicos, tratamiento con Zolgensma fue asociado con un aumento en supervivencia en comparación con el curso normal de la enfermedad y el logro y mantenimiento de hitos motores que normalmente no se espera que alcancen los bebés con AME tipo 1.

Los relajantes musculares pueden reducir la espasticidad. Toxina botulínica puede ser usado para tratar los espasmos de la mandíbula o babeo, y hay medicamentos que pueden ser usados para reducir el exceso de saliva. Los antidepresivos y los ansiolíticos pueden ser útiles para tratar la depresión y la ansiedad.

Los antidepresivos y los ansiolíticos pueden ser útiles para tratar la depresión y la ansiedad.



Fisioterapia ayuda a restaurar y mantener fuerza muscular y función a través del ejercicio y mantiene rango de movimiento con ejercicios de estiramiento.

Terapia ocupacional puede ayudar a mejorar la vida diaria y habilidades de trabajo.

Patólogos del habla y el lenguaje pueden ayudar a tragar y problemas del habla.

Dispositivos respiratorios como un BiPAP (presión positiva en las vías respiratorias de dos niveles) puede ayudar a compensar los músculos debilitados por asistir el movimiento del oxígeno dentro y fuera de los pulmones. **Chalecos vibradores**

pueden ayudar a aflojar y adelgazar las secreciones de moco, y máquinas como "asistente de tos" pueden ayudar a retirar secreciones de los pulmones.

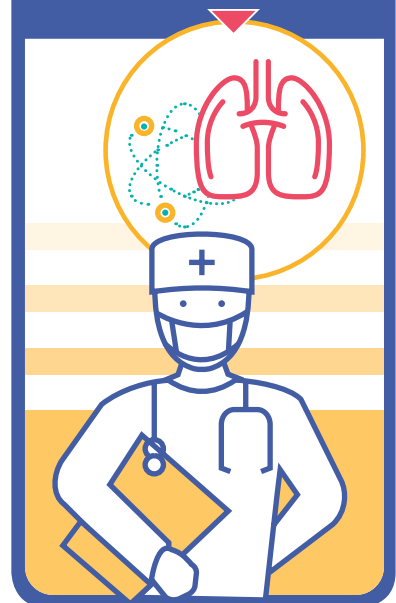
Una variedad de productos de tecnología de asistencia puede ayudar hasta niños muy pequeños a explorar el mundo a pesar de tener músculos muy débiles. **Standers (para estar de pie), andaderas, varios tipos de vehiculos de ruedas** motorizadas y manuales, y **ortesis** pueden ayudar a ponerse de pie y caminar.

Un **aparato ortopédico** puede retardar el desarrollo de curvatura espinal anormal.

Un **tubo de gastronomía** (a veces llamado un **tubo-g** o **tubo de alimentación**) permite que nutrición líquida entre directamente al estómago, sin pasar la boca, garganta, y esófago cuando la debilidad en los músculos de la garganta hace masticar o tragar difícil.

Otra **tecnología** útil puede ayudar con la escritura, proyectos de arte, usando una computadora o celular y electrónicamente controlando el ambiente (por ejemplo: la temperatura, el equipo luminoso, la televisión, etc.).

Cirugía de enderezado de la columna vertebral se puede hacer para mejorar la comodidad y función respiratoria.



*Hable con su proveedor médico para obtener más información sobre estos tratamientos.



Glosario

Aspiración

Cuando un alimento o líquido ingresa accidentalmente a la tráquea en lugar del estómago

Atrofia

La disminución en el tamaño y masa del tejido muscular

Cifosis

Una curvatura anormal en la columna vertebral que ocurre cuando los músculos débiles no pueden mantener la columna recta

Cromosoma

Una estructura dentro de un núcleo de una célula compuestos de información genética (ADN) y proteínas

Contractura

Un acortamiento de músculos o tendones alrededor de las articulaciones que pueden limitar movilidad

Disfagia

Dificultad para tragar

Escoliosis

Una curvatura lateral anormal en la columna vertebral que ocurre cuando los músculos débiles son incapaces de mantener la columna recta

Espasticidad

Una tensión o rigidez inusual de los músculos

Mutación

Una falla en el código ADN

Para aprender más sobre AME, visita MDA.org o contacta el MDA National Resource Center a 833-ASK-MDA1.



Designada como una organización benéfica mejor calificada por el Instituto Americano de Filantropía, MDA es la primera organización sin fines de lucro que recibe un Premio a la Trayectoria de la Asociación Médica estadounidense por "significativos y duraderos contribuciones a la salud y el bienestar de la humanidad".



mda.org • 1-833-ASK-MDA1
facebook.com/MDAorg
[@MDAorg](https://twitter.com/MDAorg)