

Atrofia muscular espinal: Una enfermedad hereditaria que requiere atención temprana

En Colombia, se estima que 1 de cada 6.000 a 10.000 nacidos vivos presentan atrofia muscular espinal.

De acuerdo con el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares de Estados Unidos, la Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad hereditaria progresiva que afecta las neuronas motoras, es decir las encargadas de controlar la actividad del músculo esquelético. En Colombia, se estima que 1 de cada 6.000 a 10.000 nacidos vivos presentan AME, siendo los departamentos con mayor prevalencia Cundinamarca (45,24%), Meta (7,14%) y Atlántico (7,14%).

Esta enfermedad neuromuscular grave se genera por la presencia de variantes genéticas alteradas que se heredan tanto de la madre como del padre (quienes son portadores de la enfermedad, pero no están afectados) y que causan pérdida del gen SMN1, encargado de la supervivencia de las neuronas motoras de la médula espinal, lo que produce una pérdida progresiva de las mismas, afectando la fuerza muscular y funciones vitales como la respiración, y la deglución de alimentos, entre otros.

Aunque se presenta en distintas edades según el tipo, se ha identificado que la AME tipo 1 es una de las principales causas de mortalidad infantil por enfermedad genética. Sin embargo, en Colombia, en un estudio retrospectivo realizado en Medellín se identificaron 29 pacientes con AME, siendo AME tipo II la presentación clínica más frecuente (62%), seguido del tipo 1 (24.13%).

Tamizaje neonatal: herramienta clave para diagnóstico temprano

El tamizaje neonatal se presenta como una herramienta clave para el diagnóstico temprano de la AME. Este programa de análisis de sangre en recién nacidos permite detectar afecciones genéticas, hormonales, metabólicas y otras que de otra manera no serían evidentes.

Dado que el 95% de las personas con AME tienen la ausencia del gen SMN1, este defecto genético puede ser detectado mediante el tamizaje neonatal al inicio de la vida, permitiendo un diagnóstico temprano y un enfoque adecuado en el tratamiento.

En Colombia, la Ley 1980, aprobada en el año 2019, tiene como objetivo regular y ampliar el tamizaje neonatal para detectar tempranamente condiciones como la AME. Sin embargo, todavía hay mucho que implementar a nivel nacional.

“La AME es una enfermedad grave y degenerativa que requiere atención temprana y un enfoque integral para implementar terapias innovadoras en el estadio más temprano de la enfermedad, ya que así, se ha demostrado que se logra mejorar considerablemente la calidad y expectativa de vida de los pacientes al recuperar hitos motores básicos necesario para vivir. Por esto, es necesario un esfuerzo conjunto entre distintos actores, para garantizar el diagnóstico temprano, el acceso a terapias adecuadas y la implementación efectiva de programas de tamizaje neonatal”, concluyó la Dra. Edna Bobadilla, Neuropediatra experta en enfermedades Neuromusculares y especialmente en AME del Hospital San Ignacio y de la

Ago 31, 2023

Source URL: <https://www.novartis.com/co-es/news/atrofia-muscular-espinal-una-enfermedad-hereditaria-que-requiere-atencion-temprana>

List of links present in page

- <https://www.novartis.com/co-es/co-es/news/atrofia-muscular-espinal-una-enfermedad-hereditaria-que-requiere-atencion-temprana>