

L'atròfia muscular espinal



La prova del taló

Algunes malalties poden estar presents des del naixement encara que no es manifestin de manera immediata. Per aquest motiu, pocs dies després de néixer es fa la prova del taló (o cribratge neonatal) a tots els nadons. Aquesta prova requereix unes gotes de sang del taló i permet identificar precoçment els nadons afectats per determinades malalties genètiques, metabòliques i/o endocrines que poden posar en perill la seva vida o produir danys si no es detecten. L'objectiu principal de la prova és arribar al diagnòstic confirmatori de la malaltia i, quan estigui indicat, instaurar el tractament al més aviat possible per evitar-ne la progressió.

Una de les malalties que es detecta amb la prova del taló és l'atròfia muscular espinal (AME)*.

Què és l'atròfia muscular espinal?

L'atròfia muscular espinal (AME) és una malaltia genètica poc freqüent. Afecta les neurones motores, que són les cèl·lules del sistema nerviós encarregades de controlar els músculs que fem servir per moure'ns, respirar i empassar. Quan aquestes neurones deixen de funcionar, els músculs es debiliten de forma progressiva, cosa que pot afectar seriosament la qualitat de vida de l'infant i fins i tot posar en risc la seva vida.

La causa d'aquesta malaltia és una alteració en un gen anomenat *SMN1*, que és fonamental per produir una proteïna que manté sanes les neurones motores. Sense prou quantitat d'aquesta proteïna, les cèl·lules del sistema nerviós comencen a fallar i moren, provocant símptomes com debilitat muscular, dificultat per moure's o fins i tot per respirar.

Gràcies a la prova del taló, podem detectar de manera precoç el risc que un nadó tingui aquesta malaltia, fins i tot abans que apareguin els símptomes. Si la prova del taló és positiva per a l'AME, es fa una segona prova per confirmar el diagnòstic. En aquest cas, un equip especialitzat es posarà en contacte amb vosaltres per explicar-vos els passos a seguir.

Actuar amb rapidesa és fonamental

En cas que es confirmi la malaltia és molt important seguir les indicacions i recomanacions dels professionals que us han atès.

EL TEMPS ÉS CLAU!

*Aquesta prova només pot detectar els pacients amb AME que presentin una deleció del gen *SMN1* (95 % dels casos).

L'AME afecta a 1 de cada 10.000 nascuts vius. En ser una malaltia genètica de caràcter hereditari caldrà ampliar l'estudi als familiars directes per comprendre millor l'origen i l'abast de la malaltia.

Clínicament, l'AME es classifica a dia d'avui en tipus 0, 1, 2, 3 i 4, d'acord amb l'edat en què comencen els símptomes de les habilitats motores que aconsegueix desenvolupar l'infant. Algunes formes són molt greus i comencen des del naixement, mentre que d'altres són més lleus i poden aparèixer a la infància o fins i tot a l'edat adulta.

Hi ha un altre gen, anomenat *SMN2*, que també influeix en l'evolució de la malaltia. Com més còpies d'aquest gen tingui una persona, més lleu pot ser la malaltia. Aquesta informació és important per determinar el pronòstic i les opcions de tractament.

Tractament

El tractament de l'atròfia muscular espinal (AME) s'enfoca principalment a tractar les conseqüències de la debilitat muscular, tant els seus efectes directes com els que poden aparèixer amb el temps. L'objectiu és millorar la qualitat de vida de l'infant i ajudar-lo a desenvolupar tot el seu potencial.

Avui dia, hi ha tres tractaments aprovats per l'Agència Europea del Medicament (EMA) per als casos d'AME causats per mutacions al gen *SMN1*.

Tot i això, és important saber que no tots els tractaments són adequats per a tots els pacients. Hi ha diversos factors –com el tipus d'AME, l'edat de l'infant o l'estat general de salut– que l'equip mèdic valorarà de forma molt curosa en cas de confirmar-se el diagnòstic.

Si aquest fos el cas, els professionals especialitzats estaran al seu costat per guiar-lo, explicar-li les opcions disponibles i acompanyar-lo pas a pas en la presa de decisions.

On en puc obtenir més informació?

A Catalunya hi ha dues Unitats d'Expertesa Clínica per a aquesta malaltia:

- **Unitat de Malalties Neuromusculars Pediàtriques** de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron
- **Unitat de Tractament Integral del Pacient Neuromuscular (UTIN)** del Servei de Neurologia de l'Hospital Sant Joan de Déu

També hi ha una associació de famílies afectades per l'atròfia muscular espinal, **FundAME** (<https://www.fundame.net/>).

La atrofia muscular espinal



La prueba del talón

Algunas enfermedades pueden estar presentes desde el nacimiento aunque que no se manifiesten de forma inmediata. Por este motivo, a los pocos días de nacer se realiza la prueba del talón (o cribado neonatal) a todos los recién nacidos. Esta prueba se lleva a cabo tomando unas gotas de sangre del talón y permite identificar precozmente a los recién nacidos afectados por determinadas enfermedades genéticas, metabólicas y/o endocrinas que pueden poner en peligro su vida o producir daños si no se detectan. El objetivo principal de la prueba es llegar al diagnóstico confirmatorio de la enfermedad y, cuando esté indicado, instaurar el tratamiento lo antes posible, para evitar su progresión.

Una de las enfermedades que se detecta con la prueba del talón es la atrofia muscular espinal (AME)*.

Qué es la atrofia muscular espinal?

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad genética poco frecuente. Afecta a las neuronas motoras, que son las células del sistema nervioso encargadas de controlar los músculos que usamos para movernos, respirar y tragar. Cuando estas neuronas dejan de funcionar, los músculos se debilitan de forma progresiva, lo que puede afectar seriamente la calidad de vida del niño e incluso poner en riesgo su vida.

La causa de esta enfermedad es una alteración en un gen llamado *SMN1*, que es fundamental para producir una proteína que mantiene sanas las neuronas motoras. Sin suficiente cantidad de esta proteína, las células del sistema nervioso comienzan a fallar y mueren, provocando síntomas como debilidad muscular, dificultad para moverse o incluso para respirar.

Gracias a la prueba del talón, podemos detectar de forma precoz el riesgo de que un bebé tenga esta enfermedad, incluso antes de que aparezcan los síntomas. Si la prueba del talón es positiva para AME, se realiza una segunda prueba para confirmar el diagnóstico. En ese caso, un equipo especializado se pondrá en contacto con usted para explicarle los pasos a seguir.

Actuar con rapidez es fundamental

En caso de confirmarse la enfermedad, es muy importante seguir las indicaciones y recomendaciones de los profesionales que les han atendido.

¡EL TIEMPO ES CLAVE!

*Esta prueba sólo puede detectar a los pacientes con AME que presenten una delección del gen *SMN1* (95 % de los casos).

La AME afecta a 1 de cada 10.000 nacidos vivos. Al ser una enfermedad genética de carácter hereditario, será necesario ampliar el estudio a los familiares directos para comprender mejor el origen y el alcance de la enfermedad.

Clínicamente, la AME se clasifica a día de hoy en tipos 0, 1, 2, 3 y 4, de acuerdo con la edad a la que empiezan los síntomas de las habilidades motoras que logra desarrollar el niño. Algunas formas son muy graves y comienzan desde el nacimiento, mientras que otras son más leves y pueden aparecer en la infancia o incluso en la edad adulta.

Existe otro gen, llamado *SMN2*, que también influye en la evolución de la enfermedad. Cuantas más copias de este gen tenga una persona, más leve puede ser la enfermedad. Esta información es importante para determinar el pronóstico y las opciones de tratamiento.

Tratamiento

El tratamiento de la atrofia muscular espinal (AME) se enfoca principalmente en tratar las consecuencias de la debilidad muscular, tanto sus efectos directos como los que pueden aparecer con el tiempo. El objetivo es mejorar la calidad de vida del niño y ayudarlo a desarrollar todo su potencial.

Hoy en día, existen tres tratamientos aprobados por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) para los casos de AME causados por mutaciones en el gen *SMN1*.

Sin embargo, es importante saber que no todos los tratamientos son adecuados para todos los pacientes. Hay varios factores —como el tipo de AME, la edad del niño o el estado general de salud— que se valorarán cuidadosamente por el equipo médico en caso de confirmarse el diagnóstico.

Si este fuera el caso, los profesionales especializados estarán a su lado para guiarle, explicarle las opciones disponibles y acompañarle paso a paso en la toma de decisiones.

¿Dónde puedo obtener más información?

En Cataluña existen dos Unidades de Pericia Clínica para esta enfermedad:

- **Unidad de Enfermedades Neuromusculares Pediátricas** del Hospital Universitari Vall d'Hebron
- **Unidad de Tratamiento Integral del Paciente Neuromuscular (UTIN)** del Servicio de Neurología del Hospital Sant Joan de Déu

Hay también una asociación de familias afectadas por la atrofia muscular espinal, **FundAME** (<https://www.fundame.net/>).