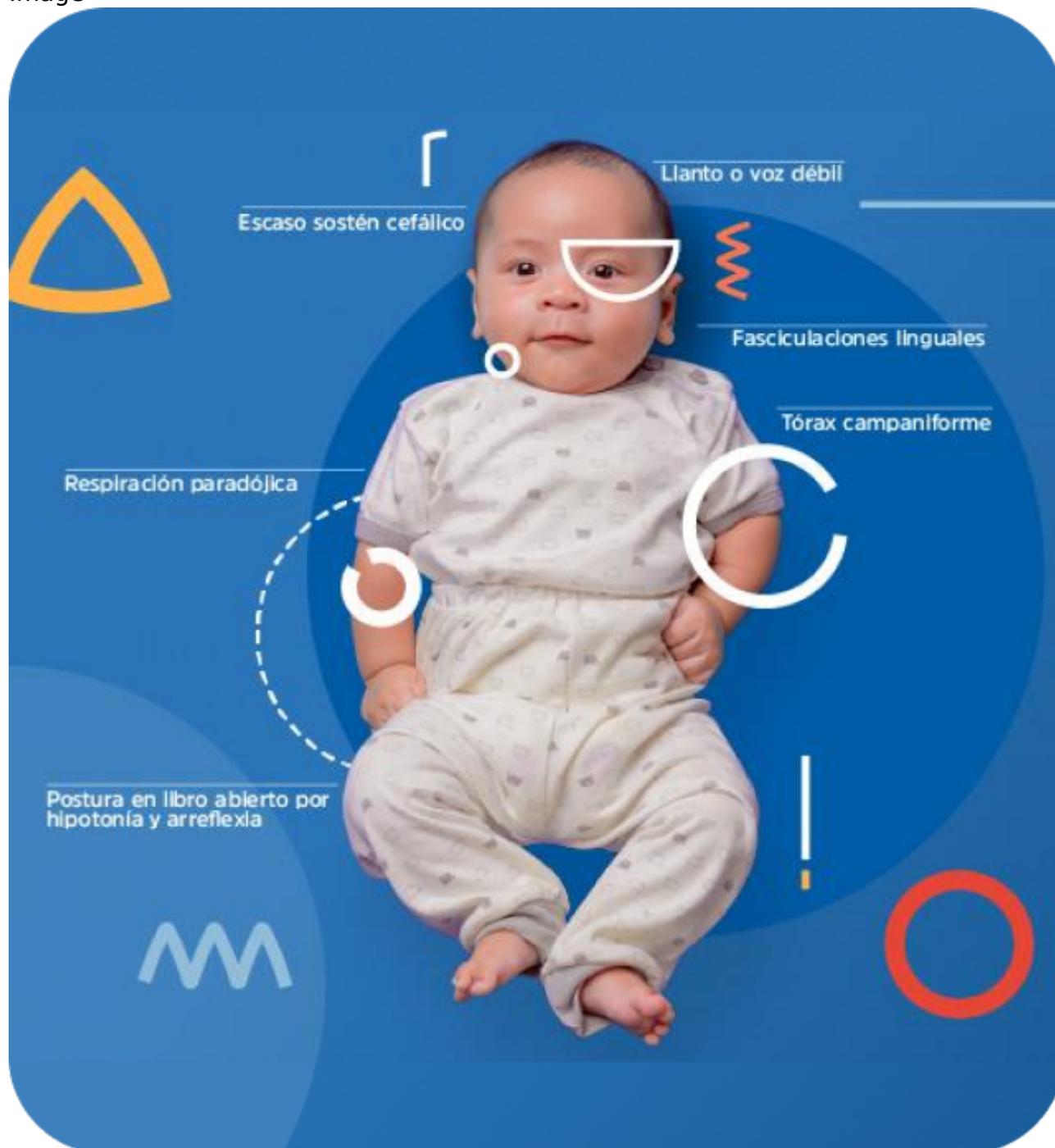


Información médica sobre la AME

Image



Image



Información médica sobre la AME

¿Sabía que la atrofia muscular espinal (AME) es la causa genética de muerte más común en niños menores de 1 año?¹

A pesar de que resulta fundamental lograr el diagnóstico oportunamente para poder comenzar el tratamiento,² es común que exista retraso en la detección de la enfermedad.³ Cuando no existen antecedentes familiares, la sospecha del diagnóstico de AME se establece mediante los signos clínicos.⁴ Por ello, la primera alerta depende por completo de la observación y el reconocimiento de los primeros signos³ por parte del profesional de la salud.

¿Qué es la AME?

Es una enfermedad neurodegenerativa monogénica,² cuya incidencia se estima en alrededor de 1:12,000 recién nacidos.⁵ La AME es resultado de deleciones y otras mutaciones que afectan el gen SMN1 (siglas de survival motor neuron), localizado en el cromosoma 5.⁶

Actualmente, se sabe que la AME incluye varios subtipos que difieren en la edad de inicio de las manifestaciones y los hitos motores alcanzados. Más de la mitad de los pacientes tienen el fenotipo grave de tipo 1.²

La AME tipo 1 suele presentarse desde el nacimiento o en los primeros meses de vida. Con frecuencia, las madres de los niños afectados refieren una disminución de los movimientos fetales durante el tercer trimestre del embarazo.⁶

Si hoy
estuviera



frente a
un paciente
con AME tipo 1

VIDEO

¿Cómo identificarla a tiempo?

[Conozca los Síntomas de la AME](#)

Image



Para saber más detalles sobre la etiopatogenia, complicaciones, diagnóstico y clasificación de la ATROFIA MUSCULAR ESPINAL haga

[Clic aqui](#)

Referencias

1. Arnold WD, Kassar D, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. *Muscle Nerve*. 2015 Feb;51(2):157-67.
2. Schorling DC, Pechmann A, Kirschner J. Advances in Treatment of Spinal Muscular Atrophy - New Phenotypes, New Challenges, New Implications for Care. *J Neuromuscul Dis*. 2020;7(1):1-13.
3. Bolaño Díaz CF, Morosini M, Chloca F, *et al*. El difícil camino al diagnóstico del paciente con atrofia muscular espinal. *Arch Argent Pediatr* 2023;121(2):e202102542.
4. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, *et al*; SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1:Recommendations for diagnosis, rehabilitation,

orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord*. 2018 Feb;28(2):103-115.

5. Atrofia muscular espinal proximal tipo 1. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=83330&lng=ES. Consultado el 23 de octubre de 2023.
6. Markowitz JA, Tinkle MB, Fischbeck KH. Spinal muscular atrophy in the neonate. *J Obstet Gynecol Neonatal Nurs*. 2004 Jan-Feb;33(1):12-20.
7. Pera MC, Cora i G, Berti B, *et al*. Diagnostic journey in Spinal Muscular Atrophy: Is it still an odyssey? *PLoS One*. 2020 Mar 23;15(3):e0230677.
8. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal Muscular Atrophy. *Neurol Clin*. 2015 Nov;33(4):831-46.
9. D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis*. 2011 Nov 2;6:71.
10. Harris SR. Congenital hypotonia: clinical and developmental assessment. *Dev Med Child Neurol*. 2008 Dec;50(12):889-92.
11. Han JJ, McDonald CM. Diagnosis and clinical management of spinal muscular atrophy. *Phys Med Rehabil Clin N Am*. 2008 Aug;19(3):661-80, xii.
12. Qian Y, McGraw S, Henne J, *et al*. Understanding the experiences and needs of individuals with Spinal Muscular Atrophy and their parents: a qualitative study. *BMC Neurol*. 2015 Oct 24;15:217.
13. Davidson JE, Farrar MA.

Source URL:

<https://www.pro.novartis.com/mx-es/terapias-genicas/atrofia-muscular-espinal/informacion-medica-sobre-la-ame>