

## **Lactantes hipotónicos con atrofia muscular espinal: identificación correcta y precoz para alcanzar un cuidado adecuado**

*Autores: Dra. Fernanda de Castro Pérez; Dra. María Soledad Monges;  
Faculty and Disclosures*

*21 junio-2021*

La atrofia muscular espinal (AME) es un trastorno neuromuscular autosómico recesivo. Se trata de una de las principales causas genéticas de mortalidad en lactantes con una prevalencia de entre 1 a 2 cada 100.000 personas y una incidencia de 1 de cada 10.000-11.000 recién nacidos vivos. Los pacientes con AME presentan atrofia y debilidad muscular que puede aparecer entre la lactancia y la adultez. Sus síntomas son el resultado del deterioro progresivo y la pérdida irreversible de las células del asta anterior de la médula espinal y de los núcleos del tronco encefálico. La AME se debe a una mutación deleción homocigótica en el gen de supervivencia de las neuronas motoras 1 (SMN1) y se divide en cuatro fenotipos en función de la edad de aparición de los síntomas y de los hitos motores alcanzados por el paciente. Hasta hace poco tiempo, el tratamiento era paliativo en relación con las complicaciones que van surgiendo durante la evolución de la enfermedad como mal progreso de peso, retraso del crecimiento, enfermedad pulmonar restrictiva, escoliosis y contracturas articulares. Con el surgimiento de cuidados y tratamientos específicos, se está modificando el curso natural de la enfermedad. Los nuevos tratamientos han logrado modificar el curso de la enfermedad, mejorar y prolongarles su expectativa de vida. Esto es importante porque implica realizar un diagnóstico e intervenciones precoces. Leer mas

[https://www.medscape.org/viewarticle/953056?src=mkmcmmr\\_driv\\_il\\_mscpedu\\_cnsg\\_210806-953056-ar-peds](https://www.medscape.org/viewarticle/953056?src=mkmcmmr_driv_il_mscpedu_cnsg_210806-953056-ar-peds)