

UN PROYECTO DE



Medicina. Atrofia muscular espinal



DR. JUAN FRANCISCO VÁZQUEZ COSTA
FACULTATIVO ESPECIALISTA EN NEUROLOGÍA Y DOCTOR POR LA UNIVERSITAT DE VALÈNCIA

“Los pacientes pueden recuperar parte de las funciones perdidas”

“Diagnosticar y tratar al paciente adulto con AME es vital”

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neurodegenerativa que afecta a las neuronas de la médula espinal que controlan el movimiento muscular y que provoca una debilidad muscular progresiva

Mayte L. Fernández

La atrofia muscular espinal es una enfermedad genética que provoca la pérdida de las neuronas motoras desencadenando una debilidad muscular progresiva. El Dr. Vázquez Costa, Facultativo Especialista en Neurología y Doctor por la Universitat de València, coautor de más de 80 artículos relacionados con enfermedades neuromusculares y neurodegenerativas y, desde noviembre de 2019, profesor asociado de neurología en la Universitat de València, explica los avances que se han conseguido en su diagnóstico y tratamiento, sobre todo en personas adultas.

— **¿En qué consiste la atrofia muscular espinal y por qué se produce?**

— La atrofia muscular espinal 5q (comúnmente conocida como AME) es una enfermedad neurodegenerativa que afecta a las neuronas de la médula espinal que controlan el movimiento muscular, llamadas motoneuronas inferiores. Su origen es genético, debido a la pérdida de un gen llamado SMN1, que sintetiza la proteína SMN, que es fundamental para la supervivencia de las motoneuronas. Ese gen se sitúa en el brazo largo del cromosoma 5 (de ahí el nombre de 5q que se le añade a la enfermedad).

— **¿Es complicado dar con el diagnóstico en pacientes adultos que presentan sus primeros síntomas?**

— El diagnóstico es genético y no resulta excesivamente complejo, cuando hay una sospecha clínica. El problema es que la AME es una enfermedad que rara vez se inicia en la adolescencia o en la edad adulta, por lo que con frecuencia no se piensa en ella. En los casos de inicio en la adolescencia o edad adulta, es frecuente que los pacientes con AME ya hayan sido, desde peque-

ños, poco deportistas. Por lo que cuando aparecen síntomas más evidentes en la adolescencia o la edad adulta, puede haber una tendencia a minimizar síntomas que no son normales, como la escasa tolerancia al ejercicio. De hecho, curiosamente, en los pacientes adultos que son más deportistas, con frecuencia la sospecha viene tras una analítica en la que se detectan las CKs muy elevadas, un enzima que aumenta con la destrucción muscular también en el ejercicio, pero no en un rango tan alto.

— **¿Existen diferentes grados y tipos de AME?**

— Sin tratamiento la AME es una enfermedad muy heterogénea que se clasifica en cuatro tipos principales, según cuándo se manifiestan los primeros síntomas. Los pacientes con AME tipo 1 presentan síntomas desde pocas semanas o meses después del nacimiento y, sin tratamiento, fallecen habitualmente antes del año de edad por insuficiencia respiratoria. Por el contrario, los pacientes con AME tipo 4 debutan en la edad adulta y rara vez presentan limitaciones funcionales significativas. Además, con la llegada de los nuevos tratamientos, esta clasificación no tiene tanto sentido, ya que el pronóstico de los pacientes depende fundamentalmente de cuánto tiempo se ha tardado en iniciar el tratamiento, pero a falta de otra, de momento, es la clasificación que seguimos usando.

— **¿Por qué es importante un diagnóstico temprano en esta enfermedad?**

— El diagnóstico temprano es imprescindible porque disponemos de tratamientos que pueden cambiar radicalmente el curso de la enfermedad, particularmente en los casos más graves que se manifiestan en la infancia. La eficacia de estos tratamientos depende de cuánto tiempo tardamos en empezarlos.



“El diagnóstico temprano es imprescindible. Hay tratamientos que pueden cambiar el curso de la enfermedad”

— **¿Qué avances se han producido en los últimos años en torno a la curación de AME?**

— Ha sido un cambio radical. En España, en los últimos cinco años se han aprobado tres tratamientos modificadores del curso para los niños. Así pues, hemos pasado de una enfermedad incurable, que podía producir la muerte a los pocos meses de vida, a una situación en la que podemos ofrecer tres alternativas terapéuticas que, si se inician lo suficientemente pronto, podrían conseguir que el niño se desarrolle sin síntomas.

— **Dado su baja prevalencia, ¿existe algún tratamiento que mejore la vida del paciente adulto con AME?**

— En los adultos podemos utilizar dos de los tratamientos que están aprobados para los niños y ambos

pueden mejorar la vida de los pacientes. Obviamente no podemos esperar la eficacia que encontramos en niños, porque en adultos la enfermedad suele llevar décadas de curso y la eficacia es proporcional a cómo de rápido empezamos el tratamiento. En cualquier caso, sí permite estabilizar la enfermedad y algunos pacientes pueden recuperar parte de las funciones perdidas, lo que en una enfermedad neurodegenerativa es todo un éxito.

— **¿Cómo se puede mejorar la calidad de vida de paciente?**

— La calidad de vida de un paciente es un concepto que no depende únicamente de factores médicos. Desde el punto de vista médico, disponemos de tratamientos que permiten a los pacientes recuperar o mantener su funcionalidad e independencia y esto es fundamental para su calidad de vida. Pero naturalmente, también es imprescindible mejorar la integración socio-laboral de los pacientes con discapacidad, por ejemplo, facilitando su acceso al mercado laboral y a asistentes personales, un derecho reconocido en la ley de dependencia, pero que no siempre se cumple.

— **¿Qué consecuencias puede sufrir una persona adulta que padece AME y no se somete a un tratamiento?**

— La AME es una enfermedad neurodegenerativa y, por tanto, lo esperable es que se produzca una parálisis muscular progresiva, que inicia en la musculatura de las piernas, sigue en la musculatura de los brazos y la espalda y termina afectando a la musculatura respiratoria y bulbar (que permite hablar o tragar). Aunque lo esperable es por tanto una debilidad que suceda de forma progresiva, la velocidad en la que ésta ocurre es muy variable y no todos los pacientes llegarán a presentar afectación de la musculatura respiratoria y bulbar.