

Tamizaje neonatal: prueba clave para el diagnóstico de Atrofia Muscular Espinal

Esta enfermedad afecta el movimiento de las extremidades, la respiración y la deglución. De ahí la importancia de realizar pruebas diagnósticas ante los primeros indicios de la patología.

Uno de cada seis mil niños en Chile podría verse afectado por Atrofia Muscular Espinal (AME), patología que —según señaló María de los Ángeles Beytía, neuróloga pediátrica de la Clínica UC Christus y especialista en enfermedades neuromusculares pediátricas— es de carácter genético y quienes la padecen carecen del gen SMN1, proteína asociada a las neuronas de la médula espinal que son responsables del movimiento de las extremidades, la respiración y la deglución.

Según explica la especialista, existen diversos tipos de Atrofia Muscular Espinal (AME). “El tipo 1 es el más severo y se descubre en guaguas muy pequeñas que, generalmente, tienen menos de seis meses”, explica María de los Ángeles Beytía. Se trata de niños que nunca llegan a sentarse, muchas veces no sostienen la cabeza y cada vez se van moviendo menos. Además, pueden presentar neumonías graves o dificultades para respirar y también tragar.

Quienes padecen AME tipo 2, en tanto, logran sentarse, pero pueden dejar de hacerlo e ir perdiendo otras funciones mientras que los pacientes con AME tipo 3 —cuyo diagnóstico puede hacerse en pequeños o adultos— logran caminar, aunque cada vez con mayor dificultad.

¿Cómo detectar la patología? “Puede haber algunos síntomas sutiles, por ejemplo, guagüitas que presentan debilidad muscular o hipotonía. Entonces, lo importante es consultar, porque a veces esos síntomas pueden desaparecer por un tiempo, lo que puede dificultar el diagnóstico”, señala la neuróloga.

MONTAÑA RUSA

Para Paulina González, presidenta de la Corporación Familias Atrofia Muscular Espinal Chile (FAME), y madre de una niña de 12 años que vive con AME tipo 1, el proceso desde el diagnóstico de la enfermedad hasta ahora ha estado lleno de cambios.



Paulina González, presidenta de la Corporación Familias Atrofia Muscular Espinal Chile (FAME), y María de los Ángeles Beytía, neuróloga pediátrica de la Clínica UC Christus, conversaron sobre prevención y tratamientos asociados a la patología.

“Ha sido como una montaña rusa. Cuando mi hija fue diagnosticada, en Chile no se conocía mucho esta enfermedad. Entonces, todo era muy lento. Muchos pacientes ni siquiera alcanzaban a obtener un diagnóstico y fallecían en la espera. Gracias a Dios, no fue nuestro caso. Isidora siempre estuvo en muy buenas manos. Su camino es de lucha diaria”, sostiene.

Actualmente, Isidora está hospitalizada en casa. Debido a su condición es electrodependiente y necesita una enfermera durante las 24 horas del día. “Toda la vida familiar cambia, porque gira en torno al niño que está hospitalizado en tu casa. Tu casa es más bien una clínica y uno como mamá ya no es solo la mamá, es un poco la enfermera, un poco la doctora y el entorno familiar también aprende a hacer lo mismo”, comenta la presidenta de FAME.

Esta corporación brinda acompañamiento y contención a familias y pacientes con atrofia muscular espinal en

Chile, realizando campañas, seminarios, encuentros y apoyo legal y médico

EL VALOR DEL TAMIZAJE

Los especialistas coinciden en que mientras antes se diagnostique la AME y se comience el tratamiento, mejor será el pronóstico. De hecho, la neuróloga pediátrica de UC Christus recordó que, a pesar de su condición, hay pacientes que pueden llevar una vida normal.

“Si el tratamiento comienza temprano y ojalá antes de que se presenten síntomas, el niño puede —tal vez— tener una vida normal o presentar mucho menos discapacidad de la que puede tener cuando existe un diagnóstico tardío. Por eso, es súper importante hacer un tamizaje neonatal en la primera semana, para en la primera o segunda iniciar la terapia. Eso es lo que más puede cambiar el curso de esta enfermedad”, señala María de los Ángeles Beytía.

El procedimiento es sencillo: consiste en tomar desde el talón del niño

una muestra de sangre para buscar indicios que revelen la presencia de esta patología, para luego reconfirmar con una segunda muestra. “Un diagnóstico temprano cambia la vida, porque permite iniciar a tiempo una terapia de rehabilitación para mantener al niño en las mejores condiciones, mientras se espera un tratamiento farmacológico. Claramente, el tamizaje es tremendamente importante”, comenta la presidenta de FAME.

En este contexto, el panorama mejoraría aún más con un screening neonatal, según la neuróloga pediátrica de Clínica UC Christus. “Los tres fármacos que están disponibles muestran que si el tratamiento se hace antes de que partan los síntomas, muchos niños pueden caminar o pararse”, añade María de los Ángeles Beytía. Actualmente, en el mundo existen tres tratamientos disponibles, los cuales están aprobados en Chile por el Instituto de Salud Pública (ISP).