

# AME: aprueban un nuevo tratamiento para la atrofia muscular espinal en Argentina

06/02/2023



La AME, **atrofia muscular espinal**, es una enfermedad **genética y progresiva**, va generando **debilidad y atrofia en los músculos** de todo el cuerpo, afectando la motricidad de las personas y su capacidad para caminar, hablar, respirar y tragar, poniendo en riesgo su vida.

Es la causa genética **más común de mortalidad infantil** y una de las enfermedades raras más frecuentes, dado que afecta aproximadamente a 1 de cada 6 mil a 10 mil recién nacidos.

Los padres y pediatras pueden sospechar que el bebé tiene esta enfermedad si está **notablemente débil o si no logra alcanzar determinados hitos de su desarrollo**, como mantener la cabeza erguida, rolar, mantenerse sentado, pararse o caminar.

La AME no es la única condición que puede causar debilidad o retraso en el cumplimiento de esos hitos, por lo que se

necesitan **más estudios específicos para dar con el diagnóstico certero**, que suelen indicarse a partir de la derivación a un neurólogo.

Luego de haber sido aprobado por la Administración Nacional de Medicamentos, Alimentos y Tecnología Médica (ANMAT), ya está disponible en nuestro país el uso de **risdiplam**, un nuevo medicamento para tratarla.

## El medicamento

Risdiplam está indicado para tratar **el subtipo AME 1** (que se manifiesta en bebés menores de 6 meses y pone en riesgo su vida), **el subtipo AME 2** (que aparece entre los 7 y los 18 meses y también pone en riesgo la vida) y también para **AME 3** (aparece entre los 2 y 17 años, los niños pueden llegar a caminar, pero muchos perderán su capacidad de hacerlo).

Por lo tanto, puede indicarse para jóvenes y adultos con AME, quienes presentan trastornos motrices progresivos.

Aunque las nuevas terapias farmacológicas están cambiando la evolución de esta enfermedad, el **Dr. Javier Muntadas**, neurólogo infantil, Jefe de la Sección Patología Neuromuscular del Hospital Italiano de Buenos Aires y miembro del grupo de trabajo de enfermedades neuromusculares de la Sociedad Argentina de Neurología Infantil (SANI), dijo: “No son suficientes para que el paciente mejore realmente y pueda sostener ese progreso en el tiempo. Es necesario implementar un abordaje integral que incluya rehabilitación kinesiológica, fonoaudiológica y motriz, junto con un plan nutricional, entre otros aspectos críticos”.

## ¿Qué causa la AME?

La mayoría de los tipos de AME **se producen por una alteración** en el gen SMN 1, que es responsable de crear una

proteína denominada SMN, que las neuronas motoras necesitan para **estar sanas y funcionar**.

Cuando **falta parte** de ese gen o es anormal, no hay suficiente proteína para las neuronas motoras y estas **mueren**, impidiendo que los músculos reciban las señales correctas desde el cerebro.

**Esta medicación actúa estimulando y aumentando** la producción de esa proteína a cargo de otro gen, el SMN 2, que también la produce, pero en menor cantidad.

En general, las personas tienen dos copias del gen SMN 1 porque reciben una de cada progenitor. La AME normalmente ocurre cuando ambas copias tienen la alteración genética. **Si solo una está alterada, no hay enfermedad, ni síntomas, pero el gen podría transmitirse de padres a hijos**. Esto significa que quien porte esa alteración es un “portador” genético de la enfermedad.

## **Beneficios de la nueva medicación**

Para **conseguir la aprobación regulatoria en Argentina y en el resto del mundo**, se presentaron resultados de distintos estudios clínicos. Uno **es el FIREFISH (AME 1)**, con seguimiento a tres años, en el que **más del 90% de los niños** que recibieron risdiplam **alcanzaron mejoras de motricidad**, como mantenerse sentados sin apoyo por determinada cantidad de segundos, así como poder tragar y alimentarse por vía oral, aspectos que no se logran en el curso natural de la enfermedad, sino que, por el contrario, se deterioran o pierden. **También redujeron progresivamente sus hospitalizaciones**.

Otro estudio, **el SUNFISH**, evaluó la mejora de la motricidad fina y gruesa en niños y jóvenes de 2 a 25 años (con AME tipos 2 y 3). Todos los avances que se observaron en el primer año se sostuvieron a los tres años, resultados que confirman la eficacia y seguridad de risdiplam a largo plazo en una

población amplia y heterogénea como es la de pacientes con AME tipos 2 y 3.10

En total, el programa de investigación clínica incluye más de 450 pacientes. Otro estudio, llamado **JEWELFISH**, evalúa el uso de esta medicación para pacientes previamente tratados con otra medicación.

## **Pesquisa neonatal**

La detección de la enfermedad antes de la manifestación de síntomas, por fuera de protocolos de investigación, es posible a través de dos caminos: **programas de pesquisa neonatal** que incluyan AME y permitan hallar la enfermedad en los primeros días de vida o, también, **testeando preventivamente al nacer** (o en forma intrauterina) a aquellos bebés que tengan un hermano o pariente cercano con AME.

Con la existencia de estos nuevos tratamientos en nuestro país, recobra sentido poder implementar programas o estrategias de pesquisa neonatal de AME a nivel nacional como existen en otros países del mundo.

Fuente: Diario 26