



# Caso clínico. Miscelánea

## Limitación social en novedad terapéutica de atrofia muscular espinal

Valeria Apolo Campoverde<sup>a</sup>, M.<sup>a</sup> Teresa Rodríguez Fernández<sup>a</sup>,  
Andrea Rodríguez Lozano<sup>a</sup>, Beatriz Martín Isabel<sup>b</sup>, Cecilia Calzada García-Mora<sup>b</sup>

<sup>a</sup>MIR-Pediatría. Hospital Universitario de Toledo. Toledo. España

<sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Toledo. Toledo. España.

Publicado en Internet:  
16-mayo-2024

Valeria Apolo Campoverde:  
vale.apolo31@gmail.com

### INTRODUCCIÓN

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neurodegenerativa de las motoneuronas del asta anterior de la médula espinal que causan debilidad y atrofia muscular. En un 95% de los casos se produce por una delección homocigota o mutación del gen *SMN1* (*survival motoneuron*) en el cromosoma 5q13, con un patrón de herencia autosómica recesiva. Su gravedad es variable y se clasifica en 4 fenotipos, desde el tipo 1 (o neonatal) que es el más grave y de inicio más precoz, hasta el tipo 4, más leve y de inicio más tardío, en edad adulta. Hasta el momento no existe cura para esta enfermedad, pero existen tres principales terapias modificadoras de la enfermedad: nusinersen, risdiplam y, como última novedad, la terapia génica (onasemnogén abeparvovec).

### RESUMEN DEL CASO

Lactante de 2 meses hijo de padres consanguíneos portadores de delección en exones 7 y 8 de *SMN1*, con antecedente familiar de hermano fallecido por AME tipo 1 al año de vida. Ingresa trasladado de otro centro, tras diagnóstico de AME tipo 1, mediante estudio cuantitativo con amplificación de sondas dependiente de ligandos múltiples (MLPA, del inglés *multiplex ligation-dependent probe amplification*), detectándose que el paciente no porta ninguna copia de *SMN1* y presenta dos copias de *SMN2*.

En la exploración física destaca sostén cefálico débil, hipotonía central con escasos movimientos de miembros superiores y arreflexia.

Situación social compleja, sin domicilio estable (ocupación ilegal), sin acceso a electricidad y situación laboral inestable.

Se realiza evaluación de posibilidades terapéuticas, concluyendo que el paciente cumple criterios a nivel clínico para recibir terapia génica. Sin embargo, su situación social con dificultad para acceder y cumplimentar la terapia de soporte tanto respiratorio, como rehabilitador y nutricional lleva a la decisión en comité multidisciplinar de no iniciar dicha

terapia, ya que no se asegura un adecuado seguimiento y beneficio por parte del paciente. Finalmente, se decide iniciar tratamiento con nusinersen y mantener ingreso hospitalario del paciente e ingreso social de su hermano hasta asegurar un ambiente adecuado para el paciente.

### CONCLUSIONES

- El diagnóstico precoz de la AME es fundamental para dar inicio temprano al tratamiento. Por ello, se ha incluido dentro del cribado neonatal en algunas Comunidades Autónomas, entre ellas Castilla-La Mancha.
- Recientemente, novedad terapéutica con terapia génica en AME tipo 1, que promete cambiar la historia natural de la enfermedad.
- Las costosas terapias actuales no suponen un tratamiento curativo, sino una modificación de la evolución de la enfermedad. Por eso deben acompañarse de otras terapias, apoyo multidisciplinar y seguimiento para garantizar su seguridad y eficiencia a largo plazo, limitando incluso en ocasiones la aprobación de los diferentes tratamientos.

### CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

### RESPONSABILIDAD DE LOS AUTORES

Los autores han remitido un formulario de consentimiento de los padres/tutores para publicar información de su hijo/a.

### ABREVIATURAS

**AME:** atrofia muscular espinal • **MLPA:** estudio cuantitativo con amplificación de sondas dependiente de ligandos múltiples (del inglés, *multiplex ligation-dependent probe amplification*).

Cómo citar este artículo: Apolo Campoverde V, Rodríguez Fernández MT, Rodríguez Lozano A, Martín Isabel B, Calzada García-Mora C. Limitación social en novedad terapéutica de atrofia muscular espinal. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2024;(33):e115.