



Escaso sostén cefálico



Llanto o voz débil



Fasciculaciones linguales

Tórax campaniforme



Respiración paradójica



Postura en libro abierto por hipotonía y arreflexia



## Éstas son algunas de las principales manifestaciones de la AME tipo 1

### Dificultad respiratoria



Patrón característico originado por la conservación de la fuerza diafragmática, pero con disminución de la fuerza en músculos intercostales.<sup>1</sup>

### Arreflexia



Reflejos tendinosos profundos reducidos o ausentes, con sensibilidad preservada.<sup>2</sup>

### Hipotonía



Predominio en piernas, lo que da posición de "libro abierto".<sup>1,3,4</sup>

### Sostén cefálico



Escaso o ausente sostén cefálico.<sup>1,2</sup>

# ENCUÉNTRAME

conocer, sospechar, referir

Sospechar a tiempo y

referir al neuropediatra puede salvarle la vida a su **PACIENTE.**

Para ver estos signos en video escaneé el siguiente código



## Hitos motores de la población sana expresados en meses.



Adaptado de: WHO Multicentre Growth Reference Study Group. Acta Paediatr Suppl. 2006 Apr;450:86-95.

Para la evaluación de la eficacia terapéutica, **deben evaluarse varios dominios, considerando que el tratamiento es efectivo si se demuestra mejoría en uno o más de estos dominios:**<sup>5</sup>

- △ Función motora
- △ Hitos motores
- △ Función respiratoria
- △ Función bulbar (lenguaje y deglución)
- △ Datos nutricionales

**El proyecto SMArtCARE** propone el uso de diferentes instrumentos estandarizados dependiendo de la edad y la capacidad motora del paciente. **Se debe considerar que, en niños menores de 12 años, se debe usar la herramienta HINE para evaluar los hitos motores.**<sup>5</sup>

**CHOP INTEND** es una prueba motora **confiable**, de **fácil administración** y **bien tolerada** diseñada para niños con AME tipo 1 y otros con **debilidad similar por enfermedad neuromuscular.**<sup>6</sup>

La escala expandida Hammersmith de función motora (HFMSSE, por sus siglas en inglés) se **usa para medir la mejoría en la capacidad motora en pacientes con AME.**<sup>5</sup>

La **herramienta RULM** (siglas de Revised Upper Limb Module) se desarrolló a partir del ULM original para abordar el efecto techo y ampliar la utilidad de la herramienta en una población más amplia de pacientes con AME.<sup>7</sup>

La **prueba de caminata de 6 minutos** (6MWT, por sus siglas en inglés) **evalúa de forma integrada la respuesta** de los sistemas respiratorio, cardiovascular, metabólico, músculo esquelético y neurosensorial al estrés impuesto por el ejercicio.<sup>8</sup>

### Recomendaciones de SMArtCARE para la evaluación motora de pacientes con AME-5q.<sup>5</sup>

CHOP INTEND	HFMSSE	RULM	6MWT
Todos los niños <2 años.	Todos los pacientes >2 años con la capacidad de sedestación.	Todos los pacientes >2 años con la capacidad de sedestación (en silla de ruedas).	Todos los pacientes ambulatorios >3 años.
Todos los pacientes >2 años sin la capacidad de sedestación.	Si la puntuación CHOP INTEND es >50: CHOP INTEND y HFMSSE. Si la puntuación CHOP INTEND es >60: HFMSSE en lugar de CHOP INTEND.		

**No existe cura disponible para la AME** y la patogénesis del trastorno no se comprende completamente, **por lo que se están desarrollando diferentes enfoques terapéuticos.**

El conocimiento sobre el mecanismo genético subyacente en la AME ha permitido el desarrollo de terapias dirigidas que aumentan la producción de la proteína SMN funcional.<sup>9</sup>

### Tipos de tratamiento para la AME.<sup>9</sup>

Tipo de tratamiento	Mecanismo de acción	Ruta de administración
Entrega del gen SMN1	Transferencia del gen SMN1 por medio de vector de adenovirus	Inyección intravenosa única
Acción sobre el SMN2 para aumentar la producción de proteína SMN	Oligonucleótido antisentido que se une al ARNm de SMN2 para modificar el empalme	Inyección intratecal cada 4 meses
	Pequeña molécula que altera el empalme de SMN2	Administración oral diaria
Restauración de la homeostasis mitocondrial	Mejora el funcionamiento mitocondrial e inhibe la liberación de factores apoptóticos	Administración oral diaria
Mejoría de la función muscular	Activación de la troponina del músculo esquelético para aumentar la respuesta de fuerza del músculo esquelético a la estimulación nerviosa	Medicación oral dos veces al día
Promoción del crecimiento y la división de las células musculares	El anticuerpo monoclonal inhibe la miostatina latente	Inyección intravenosa cada 4 semanas
Mejoría de la fuerza muscular y la fatiga	Inhibidor de acetilcolina esterasa	Medicamento oral, se puede tomar varias veces al día.

1. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal Muscular Atrophy. *Neurol Clin*. 2015 Nov;33(4):831-46.
2. D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis*. 2011 Nov 2;6:71.
3. Markowitz JA, Tinkle MB, Fischbeck KH. Spinal muscular atrophy in the neonate. *J Obstet Gynecol Neonatal Nurs*. 2004 Jan-Feb;33(1):12-20.
4. Pera MC, Cora I G, Berti B, et al. Diagnostic journey in Spinal Muscular Atrophy: Is it still an odyssey? *PLoS One*. 2020 Mar 23;15(3):e0230677.
5. Zanotelli E, Araujo APQC, Becker MM, et al. Consensus from the Brazilian Academy of Neurology for the diagnosis, genetic counseling, and use of disease-modifying therapies in 5q spinal muscular atrophy. *Arq Neuropsiquiatr*. 2024 Jan;82(1):1-18.
6. Glanzman AM, Mazzone E, Main M, et al. The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): test development and reliability. *Neuromuscul Disord*. 2010 Mar;20(3):155-61.
7. Mazzone ES, Mayhew A, Montes J, et al. Revised upper limb module for spinal muscular atrophy: Development of a new module. *Muscle Nerve*. 2017 Jun;55(6):869-874.
8. Gochicoa-Rangel L, Mora-Romero U, Guerrero-Zúñiga S, et al. Prueba de caminata de 6 minutos: recomendaciones y procedimientos. *Neumol Cir Torax*. 2015; 74(2):127-136.
9. Keinath MC, Prior DE, Prior TW. Spinal Muscular Atrophy: Mutations, Testing, and Clinical Relevance. *Appl Clin Genet*. 2021 Jan 25;14:11-25.

**Dirección legal de Novartis:**  
Av. Insurgentes Sur No. 2475, Piso 3, Col. Tizapán San Ángel Barrio Loreto, Alc. Álvaro Obregón, C.P. 01090, CDMX.

Material exclusivo para el profesional de la salud.  
• P3: MX2404011555 • Vigencia: 02/04/2026