Una Guía para Padres y Profesionales

GUÍA GENERAL DE LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME)

Families of SMA

Research. Support. Hope.

SMA Care Series

Contenidos

¿Qué es la Atrofia Muscular Espinal?	3
¿Qué causa la Atrofia Muscular Espinal?	4
El diagnóstico de la Atrofia Muscular Espinal	10
Un estudio más detallado del factor genético de la AME	11
¿Qué podemos esperar?	
¿Qué significa el diagnóstico para un individuo?	13
AME Tipo I (y algunos individuos con Tipo II) –Lo que debe saber	15
AME Tipo II (y algunos individuos con Tipo III) –Lo que debe saber	21
AME Tipo III –Lo que debe saber	24
AME Tipo IV: Iniciación en la Edad Adulta	25
Necesidades Cognitivas/Académicas	26
Soy portador del gen de la AME… ¿Qué puedo hacer?	27
¿Cuáles son las áreas fundamentales en la investigación de la AME?	28
¿Cómo puede ayudar Families of SMA (FSMA)?	29
Divisiones de Families of SMA (FSMA)	36
Publicaciones de Families of SMA (FSMA)	37
Marque la diferencia e involúcrese	38

Este folleto tiene la finalidad de servir como una fuente de información y apoyo para los niños, los adultos, y las familias que viven con Atrofia Muscular Espinal (AME).

Families of SMA
Research. Support. Hope.

Autora Principal:

Vanessa Battista, MS, RN, CPNP, CCRC

Autores Secundarios, Editores y Panel de Revisión:

Dra. Mary K. Schroth, MD
Dra. Susan Apkon, MD
Jennifer Battista
Jessica Clark
Dr. Thomas Crawford, MD
Debbie Cuevas
Dr. Richard S. Finkel, MD
Albert Freedman, Ph.D.
Barbara J. Godshall, MMSc, RD, CSP, LD, CNSD
Dr. Robert Graham, MD
Dr. John Grayhack, MD
Dr. John T. Kissel, MD
Dr. Richard M. Kravitz, MD
Kristin J. Krosschell, PT, DPT, PCS
Colleen McCarthy O'Toole
Pamela Mosher, MD, M.Div
Dr. Garey Noritz, MD
Shannon O'Brien
Karen O'Brien
Karen Patterson, MS, PT, PCS
Julie Pearson
Paula Saxton
Dr. Richard Shell, MD
Dr. Kenneth Silver, MD
Dr. Brian Snyder, MD, Ph.D.
Debby St Onge

¿Qué es la Atrofia Muscular Espinal?

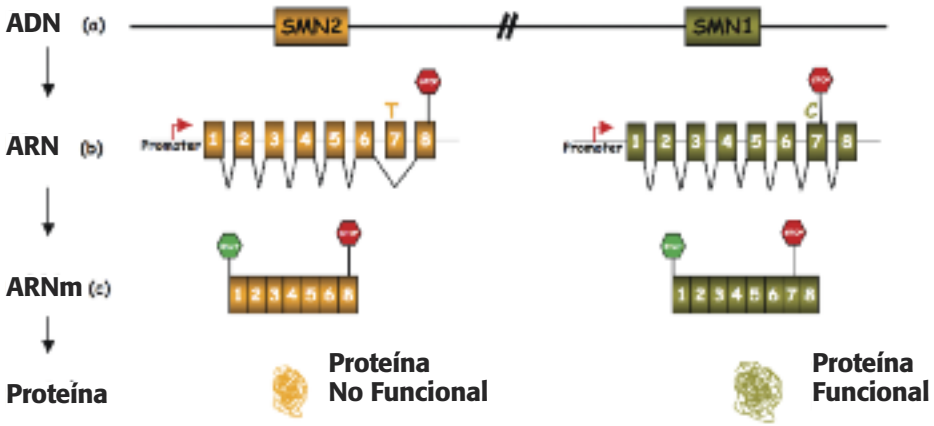
La Atrofia Muscular Espinal (AME o SMA por sus siglas en inglés) se refiere a un grupo de enfermedades hereditarias de las neuronas motoras que produce debilidad muscular y atrofia (enfermedad debilitadora). Las neuronas motoras se originan en la médula espinal y controlan los músculos que se utilizan para realizar actividades tales como la respiración, el gateo, el caminar, el control de la cabeza y el cuello, y la deglución (el tragar). La AME es un trastorno poco común que se produce en aproximadamente 8 de cada 100,000 nacidos vivos, y afecta aproximadamente a 1 de cada 6,000 a 10,000 individuos en todo el mundo.

La AME afecta a los músculos a lo largo del cuerpo. En los tipos más comunes, la debilidad en las piernas es generalmente mayor que en los brazos. A veces la alimentación, el tragar, y la función respiratoria (p. ej., la respiración, la tos, y la expulsión de secreciones) pueden verse afectados. Cuando los músculos utilizados para respirar y toser se ven afectados y debilitados, esto puede producir un aumento del riesgo de sufrir pneumonía y otras infecciones respiratorias, y también dificultad para respirar durante el sueño. Las funciones cognitivas del cerebro y la capacidad de sentir objetos y dolor no se ven afectadas. Las personas con AME generalmente se agrupan en uno de cuatro tipos (I, II, III, IV) basándose en su nivel más elevado de función o capacidad motora.

¿Qué causa la Atrofia Muscular Espinal?

La AME es una enfermedad genética autosómica recesiva. Aproximadamente 1 de cada 40 personas son portadores genéticos de la enfermedad (lo cual quiere decir que portan el gen mutado pero no tienen AME). Para que un niño esté afectado por la AME, normalmente ambos padres son portadores del gen anormal y transmiten este gen a su hijo. Por lo tanto el niño tiene 2 copias anormales del gen, uno de cada padre, y a esto se le califica como enfermedad genética recesiva. Cuando ambos padres son portadores, la posibilidad de que un niño herede el trastorno es de 1 de cada 4, o del 25%, con cada embarazo.

La AME se produce debido a un gen ausente o anormal (mutado) conocido como el gen 1 de supervivencia de las neuronas motoras (SMN1). En una persona saludable, este gene produce una proteína en el cuerpo llamada proteína de supervivencia de las neuronas motoras (SMN). En una persona con genes mutados, esta proteína está ausente o en una cantidad significativamente reducida, y causa problemas severos en las neuronas motoras. Las neuronas motoras son células nerviosas de la espina dorsal que envían fibras nerviosas a los músculos a lo largo del cuerpo. Debido a que la proteína SMN es crítica para la supervivencia y la salud de las neuronas motoras, las células nerviosas pueden encogerse y más adelante morirse sin esta proteína, lo cual tiene como resultado la debilidad muscular. A



Families of SMA

medida que un niño con AME crece, sus músculos debilitados tienen dificultad para mantenerse al ritmo de la demanda de las actividades cotidianas. La debilidad resultante también puede producir cambios en los huesos y la columna que pueden causar problemas respiratorios y la pérdida adicional de la función.

Existen cuatro tipos de AME: Tipo I, II, III, y IV. La determinación del tipo de AME se basa en el logro de los hitos del desarrollo físico. Es importante comentar que el curso de la enfermedad puede ser distinto para cada individuo afectado. Aunque la AME no es considerada generalmente como una enfermedad progresiva, las personas afectadas con AME normalmente pierden la función a lo largo del tiempo a medida que los músculos siguen debilitándose. La pérdida de función puede producirse de forma gradual o más rápidamente en el contexto de un brote de crecimiento o enfermedad. Aún no se entienden bien las razones por las que la debilidad muscular y la pérdida subsecuente de la función se producen a velocidades distintas en cada individuo. Se ha observado que los individuos con AME pueden estar muy estables en cuanto a sus capacidades durante períodos prolongados de tiempo, con frecuencia durante años, aunque la tendencia casi universal es la continuación de la pérdida de la función corporal a medida que se hacen mayores.

AME Tipo I

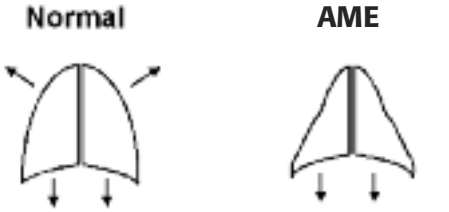
La AME Tipo I también recibe el nombre de Enfermedad de Werdnig-Hoffmann. El diagnóstico de los niños con este tipo de AME normalmente se realiza antes de los 6 meses de edad, dependiendo de la severidad de su enfermedad. Normalmente los niños con AME Tipo I tienen escaso control de la cabeza y no pueden lograr las habilidades motoras esperadas desde el punto de vista del desarrollo. El rasgo distintivo de la AME Tipo I es que los niños no pueden sentarse ni ponerse de pie

sin asistencia. Necesitarán aparatos como los cochecitos para niños (carreolas) o las sillas de ruedas para asistirles con su movilidad. La deglución (el tragar) y la alimentación se harán difíciles para los niños con este tipo de AME y más adelante perderán la capacidad para tragar de forma segura sin que se produzca aspiración (que se atraganten o inhalen secreciones y partículas de alimentos en los pulmones). Los niños pueden necesitar más adelante una sonda de alimentación para suplementar su nutrición, lo cual permitirá la administración de alimentos líquidos en su estómago. Las familias tienen opiniones distintas y pueden tomar decisiones personales sobre si desean o no que se coloque una sonda alimenticia. Si las familias deciden que se coloque una sonda alimenticia, pueden decidir que el procedimiento se realice antes de que el niño empiece a tener dificultad para tragar, sin embargo la fecha de este procedimiento también constituye una preferencia individual.

Por favor, acuda al folleto titulado Opciones para los Cuidados para las Familias de Bebés Diagnosticados Recientemente con AME Tipo I para recibir más información sobre la toma de decisiones individual.

Los niños con AME Tipo I experimentarán debilidad en los músculos que utilizan para respirar, aquellos que les ayudan a expandir el pecho y llenar los pulmones de aire. En estos niños el pecho es más pequeño de lo normal y empiezan a respirar usando principalmente los músculos del abdomen (respiración con la barriga). Los pulmones no se desarrollan completamente debido a este tipo de respiración, y la tos se vuelve muy débil. Los niños pueden tener dificultad para introducir suficiente aire en los pulmones mientras duermen, y más adelante a lo largo del día. Muchos de estos niños requerirán el uso de aparatos para ayudarles a respirar; de nuevo, esto se basa en la decisión de cada familia. La debilidad también produce problemas con la columna (escoliosis) y las caderas (desplazamiento), lo cual puede producir una pérdida adicional de las habilidades/la función. La desviación (curvatura) severa de la columna puede ser tratada con un aparato o soporte ortopédico y en ciertos casos con cirugía. Los huesos se vuelven débiles y pueden romperse con facilidad, y hay varios soportes terapéuticos disponibles para asistir a la hora de colocar a los niños con AME Tipo I en una posición cómoda.

Cambios en la Pared Torácica



(Courtesy of M. Schroth, M.D.)

AME Tipo II

El diagnóstico de AME Tipo II casi siempre se realiza antes de los 2

años de edad. Los niños con este tipo tienen retrasos en los hitos del desarrollo motor y manifiestan una variedad de habilidades físicas. El rasgo distintivo de la AME Tipo II es la capacidad de mantener una posición sentada sin soporte, sin embargo, algunos niños pueden requerir asistencia inicialmente para colocarse en esa posición sentada. Estos niños pueden ponerse de pie con asistencia y el uso de soportes ortopédicos, pero no pueden caminar y requieren una silla de ruedas para movilizarse. Normalmente, los niños con AME Tipo II no tienen problemas para tragar, pero esto puede variar de un niño a otro. Algunos niños pueden tener dificultad para consumir suficientes alimentos por boca para mantener su peso y crecer, y es posible que sea necesario usar una sonda alimenticia si la familia decide que es lo mejor. Los niños con AME Tipo II también pueden desarrollar debilidad en los músculos utilizados para respirar y experimentar dificultad para toser. Algunos de estos niños pueden necesitar aparatos para ayudarles a respirar con más facilidad por la noche. La debilidad también produce problemas con la columna (escoliosis) y las caderas (desplazamiento), lo cual puede producir una pérdida adicional de la función. La desviación severa de la columna puede ser tratada con un soporte ortopédico o en muchos casos con cirugía. Los huesos se vuelven débiles y pueden romperse con facilidad, y hay varios soportes terapéuticos disponibles para asistir a la hora de colocar a los niños con AME Tipo II en una posición cómoda.

AME Tipo III

La AME Tipo III también se conoce como Enfermedad de Kugelberg-Welander, o Atrofia Muscular Espinal Juvenil. Normalmente es diagnosticada antes de los 3 años de edad, pero es posible que no se diagnostique hasta la adolescencia. El rasgo distintivo de la AME Tipo III es la capacidad de ponerse de pie y caminar de forma independiente. Los individuos afectados pueden tener dificultad para caminar, correr, y subir escaleras a medida que se hacen mayores; algunos individuos

pierden la capacidad de caminar de forma independiente durante la infancia, mientras que otros pueden seguir caminando hasta la adolescencia o la edad adulta. Los problemas con la columna (escoliosis) se pueden desarrollar a varias velocidades y en varias edades. Se puede producir dificultad para tragar y toser junto con dificultad para respirar por la noche, pero es menos común y se produce más adelante en el curso de la enfermedad que en la AME Tipo II. Los niños y adultos con AME Tipo III tienen riesgo de tener sobrepeso, ya que normalmente no pueden ser extremadamente activos físicamente. En este tipo de AME se puede observar un temblor leve de los dedos y las manos, y con frecuencia se producen síntomas de dolores y uso excesivo de las articulaciones. Se puede producir una desviación de la columna y puede tratarse con un soporte ortopédico y en ciertos casos con cirugía. Del mismo modo que con la AME Tipo II, los huesos se vuelven débiles y pueden romperse con facilidad, y hay una variedad de soportes terapéuticos disponibles para ayudar a que los individuos con AME Tipo III estén en una posición cómoda y mantengan la movilidad.

AME Tipo IV (Iniciación en la edad adulta)

En la forma adulta de AME, los síntomas de leves a moderados comienzan normalmente en la segunda o tercera década de vida, típicamente después de los 35 años de edad, aunque en algunos casos pueden producirse tan pronto como a los 18 años. La AME de iniciación adulta es mucho menos común que las otras formas. Normalmente se caracteriza por el impedimento motor leve tal como la debilidad muscular, los temblores, y las sacudidas, con o sin problemas respiratorios. La debilidad es gradual y los músculos utilizados para tragar y respirar raramente se ven afectados en la AME Tipo IV. La expectativa de vida es normal y hay soportes terapéuticos disponibles para ayudar a que los individuos con AME Tipo IV mantengan una función óptima.

En este folleto trataremos más adelante y en detalle la AME Tipo I a la AME Tipo IV.

Other Rare Forms of SMA with Different Genetic Causes

Atrofia Muscular Espinal con Dificultad Respiratoria (SMARD por sus siglas en inglés)

La *SMARD* se produce en muy raras ocasiones y ha sido identificada como una variante de la AME Tipo I. Los niños con este tipo de AME se presentan de forma similar a los bebés con AME Tipo I y el diagnóstico normalmente se realiza muy pronto, si es que se realiza. Los bebés con *SMARD* experimentan síntomas de dificultad respiratoria severa debido a la debilidad extrema de los músculos utilizados para respirar; los brazos y los músculos cercanos están más afectados que otros músculos. La *SMARD* se diferencia de la AME Tipo I en que la parte superior de la médula espinal está más afectada que la parte inferior. La ubicación específica de la mutación genética para la *SMARD* ha sido identificada en el gen IGHMBP2 y por lo tanto puede ser determinada a través de pruebas genéticas cuando los bebés/niños muestran signos de *SMARD*.

Atrofia Muscular Espinal Tipo V/Neuropatía Hereditaria Motora Distal

La AME Tipo V es muy poco común y sólo se ha dado parte de unos pocos casos. Se trata de una enfermedad genética autosómica dominante, lo que quiere decir que sólo es necesario tener una copia del gen anormal (de uno de los padres) para que se produzca la enfermedad, y es la causa de mutaciones en los genes *BSCL2 y GARS*.

La AME Tipo V afecta a las células nerviosas de la espina dorsal, y la debilidad muscular se produce únicamente en las manos y los pies. La característica que la define, y que normalmente se produce primero y puede surgir con la exposición a temperaturas frías, es la aparición de calambres o debilidad y pérdida muscular en las manos, específicamente en el lado del índice junto al pulgar y en la palma de la mano en la base del pulgar. También es común tener un arco elevado en el pie (pes cavus) y algunos individuos pueden desarrollar problemas para caminar (anormalidades en la locomoción). Los síntomas normalmente comienzan durante la adolescencia, pero pueden producirse desde la infancia y hasta aproximadamente los treinta y cinco años de edad. Las personas con este trastorno tienen una expectativa de vida normal.

Enfermedad de Kennedy

La Enfermedad de Kennedy es una forma poco común de AME que afecta sólo a los varones. Se trata de una enfermedad autosómica recesiva ligada al cromosoma X (la madre es portadora del gen defectuoso en uno de sus cromosomas X); cada niño varón nacido de una madre con el gen defectuoso tiene una probabilidad del 50% de tener la enfermedad, y las hijas nacidas tienen una probabilidad del 50% de ser portadoras de la enfermedad. Los síntomas tempranos incluyen las sacudidas leves (temblores) de las manos extendidas, los calambres musculares con el esfuerzo, y las contracciones musculares visibles bajo la piel (fasciculaciones). La debilidad en las articulaciones normalmente comienza en el hombro o la región pélvica, y puede extenderse más adelante a los músculos faciales y de la lengua lo cual produce dificultad para tragar (disfagia), dificultad para hablar (disartria), y pneumonía por aspiración. Los individuos con Enfermedad de Kennedy pueden requerir el uso de una silla de ruedas durante las etapas más avanzadas de la enfermedad. Algunos varones pueden experimentar agrandamiento de las mamas (ginecomastia), bajo recuento de esperma/infertilidad, y/o diabetes mellitus no dependiente de insulina. La aparición de la enfermedad normalmente se produce entre los 20 y los 40 años de edad, aunque ha sido diagnosticada desde la adolescencia y hasta los 70 años de edad. Las personas con este trastorno tienen expectativas de vida normales.

El diagnóstico de la Atrofia Muscular Espinal

Con frecuencia la AME se diagnostica clínicamente observando la apariencia física del niño. El diagnóstico puede sospecharse cuando se observa que los niños son débiles o tienen retraso en sus hitos del desarrollo, tal como el sostener la cabeza, voltearse hacia un lado, sentarse de forma independiente, estar de pie, o caminar más tarde de lo esperado.

Después de revisar un historial médico meticuloso y de realizar un examen físico, un proveedor de cuidados primarios puede ordenar la realización de pruebas genéticas a través de una muestra de sangre, o un niño puede ser remitido a un neurólogo, el cual también realizará una examinación y entonces ordenará pruebas genéticas (de nuevo, a través de una muestra de sangre) para confirmar el diagnóstico.

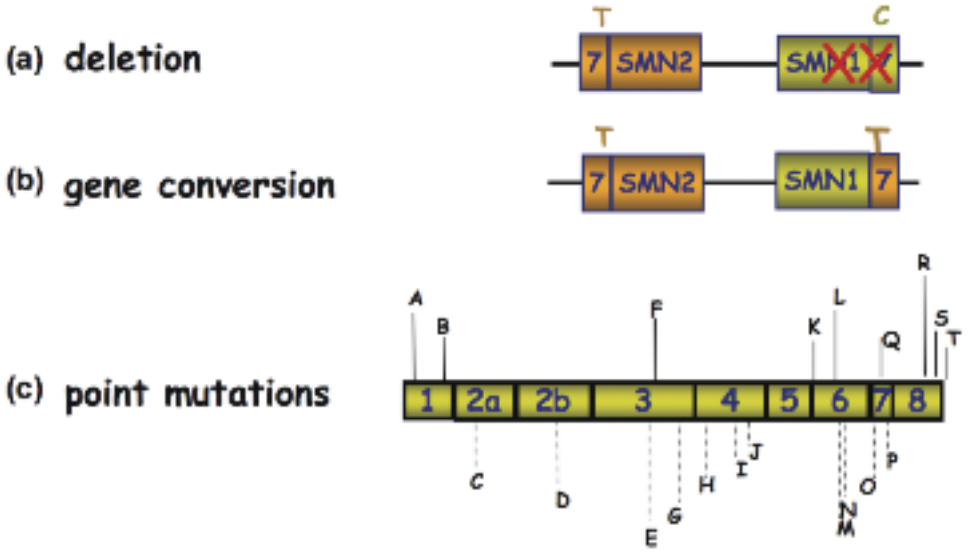
Ocasionalmente se puede realizar una electromiografía (EMG) o una biopsia del músculo, o se puede ordenar una prueba del nivel de creatina-cinasa (CK). Si es necesario, la EMG es una prueba que mide la actividad eléctrica de los músculos. A veces esta prueba se realiza para ayudar a distinguir la AME de otros trastornos de los nervios o los músculos que pueden parecer similares a la AME. Se introducen pequeños electrodos de registro (agujas) en los músculos del individuo, normalmente en los brazos y los muslos, mientras que se observa y se registra un patrón eléctrico. Una biopsia del músculo es un procedimiento en el cual se obtiene una pequeña muestra del músculo en el quirófano para realizar una examinación adicional en un laboratorio para, de nuevo, ayudar a distinguir a la AME frente a otras enfermedades musculares. Los resultados de la EMG o la biopsia del músculo pueden ser útiles en casos cuando el diagnóstico de la AME es aún incierto.

Un nivel de creatina-cinasa (CK) se mide a través de una muestra de sangre, y un nivel elevado indica la presencia de una enfermedad muscular. Aunque esto normalmente no se encuentra en la AME, puede ser útil a la hora de distinguir a la AME frente a otras formas de enfermedad muscular.

Un estudio más detallado del factor genético de la AME

Los individuos tienen dos genes llamados Genes de la Supervivencia de las Neuronas Motoras (SMN) 1 y 2. Los investigadores han identificado al gen SMN1 como el productor principal de la proteína de SMN. En aproximadamente el 95% de los pacientes con AME, el gen SMN1 está ausente, y en algunos casos, el gen SMN1 puede estar presente pero está alterado, es anormal, o está dañado de alguna manera. El gen SMN2 es similar al gen SMN1, pero no produce tanta proteína de SMN como el gen SMN1 o el tipo de proteína apropiado. La presencia del SMN2 es necesaria para la supervivencia (ya que los individuos no pueden vivir sin el SMN1 o el SMN2) y a veces se refiere al mismo como al "gen de rescate."

Las pruebas genéticas examinan el material genético en la muestra de sangre de un paciente para determinar si el gen SMN1 está ausente o dañado, confirmando por lo tanto el diagnóstico de AME. Actualmente, también se pueden realizar



Esta figura ilustra los tres tipos de mutaciones del SMN1: deleciones, conversión del gen SMN1 al SMN2, y mutaciones puntuales e individuales del nucleótido. (a) Xs indica una deleción. Una deleción remueve parte o la totalidad del gen SMN1. (b) En el caso de conversión del gen, el gen SMN1 ha sido convertido en un gen parecido al SMN2 (indicado con el cambio del nucleótido a T). Estos dos tipos de mutaciones (deleciones y eventos de conversión del gen) constituyen los tipos más frecuentes hallados en el SMN1. Aproximadamente el 95% de los pacientes con 5q-AME tiene estos dos tipos de mutación, y estas mutaciones se pueden detectar fácilmente con la prueba actual de diagnóstico para la AME ya que ambos tienen como resultado la pérdida del exón 7 en el SMN1. (c) También se pueden encontrar mutaciones puntuales en el gen SMN1, pero con una frecuencia mucho menor que los otros dos tipos de mutaciones. Aquí se muestran las localizaciones de mutaciones puntuales que han sido halladas en el gen SMN1. Están catalogadas de A a T. Aproximadamente el 5% de los pacientes con 5q-AME tienen una deleción o una mutación de conversión del gen en un cromosoma y una mutación puntual en el otro cromosoma. Un individuo con esta combinación de mutaciones (mutación puntual con una deleción o mutación por conversión) no será diagnosticado con AME usando la prueba de diagnóstico de la AME ya que sólo falta una copia del gen SMN1. Más bien, esta persona se verá como un portador usando la prueba cuantitativa de portador, aunque tiene síntomas de AME.

pruebas genéticas más específicas para identificar el número de copias del gen SMN2 presente, aunque esto no se hace de forma rutinaria.

Las muestras deben ser enviadas a un laboratorio específico de diagnóstico genético para realizar este tipo de pruebas, si el neurólogo piensa que es necesario.

El número de copias del gen SMN2 que tiene un individuo está en cierto modo relacionado con la severidad con la que ese individuo se verá afectado por la AME. Debido a que el gen SMN1 está ausente, cuanto mayor sea el número de copias del SMN2 presentes, mayor será la cantidad de proteína SMN que se produce y será más probable que un número mayor de neuronas motoras se mantengan saludables y productivas. Los individuos que sólo tienen 1 o 2 copias del gen SMN2 tendrán típicamente las expresiones más severas de la enfermedad, mientras que la existencia de tres o más copias del gen SMN2 típicamente significa una expresión menos severa de la enfermedad. Sin embargo, debe observarse que el número de copias del SMN2 no predice de manera fiable qué tipo de AME va a tener un individuo o cuán débiles se volverán sus músculos. Por lo tanto, incluso después de que el equipo de la AME revise los resultados de las pruebas genéticas, es casi imposible que un médico clínico prediga exactamente cómo afectará la AME a un individuo determinado.

Por favor, acuda al folleto titulado La Genética de la Atrofia Muscular Espinal (AME) para recibir más información sobre la genética.

¿Qué podemos esperar? ¿Qué significa el diagnóstico para un individuo?

Cada tipo de AME varía entre los pacientes individuales. Es crucial recordar esto cuando se consideren los distintos aspectos de los cuidados de un individuo. No hay dos niños que sean exactamente iguales, y por lo tanto el tratamiento y los planes de cuidados para cada familia deben ser adaptados para satisfacer sus necesidades individuales.

También es importante recordar que los cerebros de los niños con AME no se ven afectados en absoluto y por lo tanto sus habilidades cognitivas se mantienen normales. Normalmente, los individuos con AME son muy inteligentes y deben animar a los niños a participar en tantas actividades para su edad y apropiadas desde el punto de vista del desarrollo como sea posible, con la realización de adaptaciones siempre que sea necesario. Es esencial que los niños con AME reciban asistencia para alcanzar su máximo potencial en la escuela, en casa, y en sus comunidades.

Lo ideal es que un equipo de médicos clínicos especializados en la AME y sus complicaciones específicas hagan seguimiento de su hijo. Varios hospitales a lo largo del país tienen clínicas designadas que cuentan con miembros del equipo interdisciplinario con experiencia a la hora de proporcionar cuidados a individuos con AME y sus familias. Los médicos clínicos de distintas especialidades (p. ej., neurología y neumología) pueden reunirse al mismo tiempo y atender juntos a los individuos y sus familias. En algunos centros de salud, hay médicos clínicos que pueden proporcionar cuidados en distintos entornos y a horas distintas. De cualquier forma, es importante que los individuos con AME y sus seres queridos se sientan cómodos con los cuidados que están recibiendo. No deben dudar en hacer preguntas y recibir respuestas honestas de un equipo en el que confían y que puede guiarles a la hora de tomar aquellas decisiones que sean óptimas para sus hijos y sus familias.

Los equipos interdisciplinarios encargados de los cuidados de personas con AME con frecuencia están formados por neurólogos, enfermeras/enfermeras profesionales, neumólogos/especialistas en cuidados intensivos, ortopedas, asesores genéticos, terapeutas físicos y/u ocupacionales, nutricionistas, y trabajadores sociales. Los individuos con AME y los miembros de sus familias trabajan juntos con estos equipos interdisciplinarios para crear objetivos y planes personalizados de cuidados que satisfagan sus necesidades de forma óptima a medida que cambian a lo largo de su andadura con la AME.

El tener conversaciones difíciles y tomar decisiones bien respaldadas antes de que se produzca una emergencia ayudará a que las familias estén más preparadas y evitará que se tomen decisiones precipitadas en un momento estresante. La Organización Mundial de la Salud (*World Health Organization* o *WHO* por sus siglas en inglés) define los cuidados paliativos como una "mejora de la calidad de vida de los pacientes que se enfrentan a enfermedades que ponen en riesgo sus vidas, y a sus familias, a través de la prevención y el alivio del sufrimiento identificando y tratando de forma anticipada el dolor y otros problemas, ya sean físicos, psicológicos, sociales o espirituales." Los cuidados paliativos preparan a las familias para estas situaciones y deberían ser proporcionados junto a las opciones de tratamiento que las familias elijan. El equipo de cuidados paliativos puede ayudar a la familia a desarrollar objetivos específicos que sean uniformes con sus valores y lo que funciona mejor en general para su hijo y su familia. Algunas familias pueden elegir medidas invasivas o medidas no invasivas de apoyo, tal como se describen a lo largo de este folleto, y algunas pueden elegir únicamente medidas de bienestar o confort. Algunas familias pueden elegir más o menos opciones que otras familias, pero todas las familias toman decisiones basándose en el cariño. Cada niño y familia con AME se puede beneficiar y deberían recibir cuidados paliativos durante el transcurso de su enfermedad, independientemente de las decisiones que tomen.

¡Los padres y los individuos con AME tienen derechos! Nadie debería realizar esta andadura solo y sin apoyo. La mayoría de los equipos interdisciplinarios de AME o de otro tipo pueden proporcionarle los servicios necesarios para asistirle a la hora de satisfacer sus necesidades. No tenga miedo de decir NO si algo no le parece correcto. No se sienta intimidado ni tenga miedo de hacer preguntas. Si se le olvida preguntar algo, o si se siente abrumado, llame a su proveedor médico o contacte a las Familias de AME para recibir sugerencias.

Por favor, acuda al folleto titulado *Opciones para los Cuidados para las Familias de Bebés Diagnosticados Recientemente con AME Tipo I* para recibir más información sobre la toma de decisiones individuales..

AME Tipo I (y algunos con Tipo II) – Lo que debe saber

La mayoría de los niños con AME Tipo I son diagnosticados en la infancia y se puede hacer mucho para asistirles en su salud cognitiva, física, y emocional desde una edad temprana. Los miembros del equipo que proporciona cuidados a los niños con AME Tipo I hablarán con las familias sobre las opciones para la terapia, y también sobre los aparatos específicos para las necesidades de cada niño.

Recursos Terapéuticos

Un trabajador social u otro miembro del equipo puede ayudar a las familias a trabajar con las compañías de seguro médico para asegurar que los niños reciban los servicios que necesitan. Los niños pequeños normalmente son aptos para recibir distintos tipos de terapia (p. ej., terapia física, ocupacional, y del habla), con frecuencia a través de la Intervención Temprana (Early Intervention) o programas administrados a un nivel local en la comunidad.

Terapia Física y Terapia Ocupacional

Las instrucciones para ejercicios de rango de movimiento y otras ideas para la terapia física/ocupacional iniciada por terapeutas licenciados son importantes independientemente de cuán joven sea el niño. El uso de globos y plumas como juguetes constituye una estimulación estupenda y ofrece a los niños una sensación de independencia y logro. Los juegos que fomentan la acción de intentar tocar/agarrar algo son otra forma de terapia física u ocupacional que pueden ser muy beneficiosos. Un terapeuta físico/ocupacional también puede sugerir sistemas ideales para sentarse y/o soportes ortopédicos para las piernas que fomentarán una mayor comodidad y una movilidad máxima para los niños. Debido a que el cuidado de niños con AME es distinto a los cuidados de muchos otros niños que reciben terapia física y/u ocupacional, puede ser beneficioso que el terapeuta físico u ocupacional comunitario del niño esté en contacto con los terapeutas del equipo de AME para recibir instrucciones y/o sugerencias específicas.

La terapia acuática puede ser muy beneficiosa para los niños con AME, ya que la flotabilidad del agua permite el movimiento de los brazos y las piernas que de otra manera no podría ser posible debido a la debilidad muscular. Asegúrese de que la temperatura del agua sea de al menos 90˚F y de que el niño esté colocado en una posición de forma que su cabeza no entre o esté bajo agua, en un esfuerzo por evitar episodios of aspiración (entrada de fluido en los pulmones).

Necesidades Nutricionales y de Alimentación

Los bebés y niños pequeños con AME Tipo I deben recibir una nutrición adecuada para el crecimiento y el desarrollo apropiado del cerebro. Las necesidades dietéticas del niño deben ser tratadas con un nutricionista con conocimiento de la AME y que pueda recomendar ajustes en las alimentaciones (p. ej., fórmula, leche materna, cereal) para satisfacer las necesidades calóricas específicas (algunas fórmulas son mejores que otras para los niños con AME). En momentos distintos durante el transcurso de la enfermedad, y a veces en el contexto de una enfermedad respiratoria o de otro tipo, los niños pequeños pueden experimentar dificultad para comer y requieren un cambio en la alimentación o nutrición suplementaria.

Los niños con AME Tipo I normalmente pierden su habilidad para masticar y tragar alimentos y agua de forma segura a distintas edades, dependiendo de la severidad de su enfermedad. También pueden tener problemas para controlar sus propias secreciones (saliva). Si siguen recibiendo la nutrición e hidratación oralmente, tienen un riesgo mayor de aspirar (inhalar) alimentos y agua y de desarrollar problemas respiratorios si los alimentos y el agua llegan a los pulmones (pneumonía por aspiración). Para prevenir estas complicaciones, con frecuencia se ofrece la alimentación por sonda para asegurar que los bebés y los niños reciban suficientes calorías para crecer y una cantidad adecuada de fluidos para mantenerse hidratados.

Existen algunas opciones para las alimentaciones por sonda, incluyendo las siguientes:

- **Sonda nasogástrica (NG tube):** se introduce una sonda pequeña y flexible en el estómago a través de la nariz (las sondas nasoduodenales (ND tube) o nasoyeyunales (NJ tube) se colocan más adentro, en dos áreas distintas del intestino delgado más allá del estómago).
- **Sonda de gastrostomía (G tube):** se coloca quirúrgicamente una sonda pequeña directamente en el estómago desde el exterior.

- **Sonda de gastrostomía-sonda de yeyunostomía (G-J tube):** una pequeña sonda colocada quirúrgicamente, directamente en el estómago y el intestino delgado (yeyuno).

Algunos niños también pueden desarrollar reflujo gastroesofágico significativo (una condición en la que el alimento sube del estómago de nuevo hacia la garganta), y si esto sucede, se pueden usar medicamentos para tratar los síntomas, y es posible que recomienden el siguiente procedimiento para ayudar a tratar tanto la incapacidad para comer de forma segura por boca como el reflujo:

- **Sonda de gastrostomía (G-tube) y fundoplicadura de Nissen** (envoltura del estómago).

Aunque ambas opciones son invasivas, cada una tiene varias ventajas y desventajas. Las sondas nasogástricas (o sondas ND o NY) pueden ser colocadas y removidas con facilidad, si es necesario. Con frecuencia se salen por sí solas y necesitan ser reemplazadas.

La colocación de la sonda de gastrostomía o la sonda de yeyunostomía es permanente y fácil de mantener, pero requiere cirugía y anestesia. La opción optima para un niño será determinada a través de charlas individuales entre cada familia y su equipo de cuidados de la AME.

Por favor, acuda al folleto titulado Información Básica Sobre la Nutrición para recibir más información sobre las necesidades nutricionales de los individuos con AME.

Necesidades Respiratorias

Los problemas en los pulmones constituyen algunos de los mayores retos para los niños pequeños con AME, y varían y son difíciles de predecir. Los bebés pueden desarrollar dificultad para toser (tos débil), lo cual conlleva la incapacidad de expulsar las secreciones de las vías respiratorias superiores e inferiores. A medida que se hacen mayores, desarrollarán dificultad para respirar cuando duermen, y a la larga cuando están despiertos. Debido al desarrollo insuficiente de la pared torácica y los pulmones, los niños pequeños pueden tener problemas para sobrellevar los catarros normales de la infancia. Si los niños no pueden expulsar bien las secreciones, esto puede producir pneumonía y fallo respiratorio. Estas infecciones pueden hacer que los músculos que rodean los pulmones se debiliten incluso más. Los niños con AME Tipo I no desarrollan más enfermedades respiratorias que los niños de su edad que están sanos, pero cualquier enfermedad que contraigan será más peligrosa debido a la debilidad de los músculos y los pulmones.

Los cuidados y el apoyo respiratorio asisten con la función de los pulmones y la respiración. Un especialista en neumología/respiratorio trabajará con las familias para desarrollar objetivos respiratorios y medidas de apoyo específicas a las necesidades de cada niño.

Es muy importante que los niños con AME, los miembros de la familia, y cualquier persona que esté con ellos frecuentemente reciban inmunizaciones (vacunas) para ayudar a prevenir enfermedades contagiosas. Las infecciones respiratorias tales como la influenza (gripe), la pneumonía, y la tos ferina (pertussis) podrían tener consecuencias devastadoras para un niño con AME. Afortunadamente, éstas se pueden prevenir con las inmunizaciones apropiadas.

¿Qué aparatos respiratorios necesitarán los niños?

Los individuos con AME se pueden beneficiar del uso de una Máquina de Tos Asistida In-Exsufflator (llamada con frecuencia Cough Assist). La Máquina de Tos In-Exsufflator funciona aplicando presión positiva en las vías respiratorias para llenar los pulmones de aire, y entonces cambia rápidamente a presión negativa para sacar el aire de los pulmones. El cambio rápido en la presión de positiva a negativa produce un flujo alto de los pulmones con la exhalación que es similar a la tos. Esta técnica, a la que se llama "insuflación-exuflación mecánica," evita que se dañen las vías respiratorias mientras también despeja las secreciones (saliva y mucosa espesas) de los pulmones. El dispositivo ofrece a los niños más comodidad y calidad de vida sin el uso de procedimientos y aparatos invasivos.

La dificultad respiratoria puede ser monitoreada midiendo el nivel de saturación de oxígeno en la sangre mediante el uso de una herramienta llamada oxímetro de pulso. Se coloca un sensor en el dedo de la mano o el pie del niño con un pequeño clip o cinta adhesiva con una luz roja para monitorear la saturación de oxígeno.

Los niños con AME Tipo I normalmente requieren asistencia para respirar mientras duermen. Durante los catarros o las enfermedades, todos los bebés/niños requerirán asistencia adicional para respirar. Existen varios tipos de métodos y aparatos para los cuidados respiratorios que pueden salvar la vida durante una enfermedad. Hay varias opciones a considerar.

¿Qué son los cuidados respiratorios no invasivos?

"No invasivo" describe un método de cuidados o intervención que no corta o penetra el cuerpo. El soporte o asistencia para respirar se coloca sobre el cuerpo o fuera del mismo.

Tal como se menciona anteriormente, casi todos los niños con AME Tipo I necesitan asistencia para respirar y se pueden beneficiar de una máquina de Presión Positiva de Dos Niveles en las Vías Respiratorias (BiPAP) o un ventilador mecánico mientras duermen, empezando a una edad temprana.

La máquina de BiPAP usa una máscara colocada sobre la nariz para introducir un mayor volumen de aire en los pulmones durante la inhalación, llenando los pulmones con más aire que el que un niño puede respirar por sí solo. El equipo de la AME explicará en mayor detalle la máquina de BiPAP si/cuando el niño requiera esta forma de asistencia para respirar.

Los ventiladores mecánicos, o respiradores, son más complejos que las máquinas de BiPAP, pero también permiten el control de más variables (p. ej., el tamaño/volumen específico de una respiración, o el número de respiraciones por minuto). Hay distintos modelos. La máscara nasal proporciona cuidados respiratorios no invasivos, mientras que los otros son formas más invasivas de asistencia (vea lo siguiente). La máscara nasal no funciona bien en cada niño y familia, por muchas razones, y puede volverse difícil de tolerar. Si este es el caso, o si un niño necesita asistencia para respirar 24 horas al día, la familia debería hablar con su equipo de la AME sobre otras opciones para los cuidados respiratorios del niño.

¿Qué son los cuidados respiratorios invasivos?

"Invasivo" significa que algo penetra el cuerpo como parte del procedimiento. Las agujas, las sondas introducidas en el cuerpo, y la cirugía son ejemplos de cuidados invasivos.

Los cuidados respiratorios invasivos requieren el uso de ventilación mecánica, tal como se describe anteriormente. La ventilación mecánica puede ser administrada a través de una máscara nasal, una boquilla mientras están despiertos, una sonda introducida en la garganta, o a través de una sonda de traqueotomía, una incisión quirúrgica en la garganta que permite la colocación de una sonda respiratoria más permanente (vea lo siguiente).

Inicialmente, los cuidados respiratorios invasivos usan una sonda respiratoria [sonda endotraqueal (ETT)], que es introducida a través de la boca y

la garganta, hasta el área superior de la tráquea. La sonda es entonces conectada en el exterior a un ventilador mecánico. Sin embargo, el uso a largo plazo de las sondas endotraqueales puede causar daño al irritar la boca y la garganta si no se extrae dentro de unas pocas semanas. Cuando se requiere la asistencia con ventilador durante períodos prolongados de tiempo, es importante que la familia y el equipo de la AME tengan una charla sobre cuáles pueden ser los próximos pasos u opciones, y qué es lo mejor para cada niño y su familia.

Una opción a considerar es la colocación de una sonda de traqueotomía. Una traqueotomía es un procedimiento quirúrgico en el que se realiza un agujero en la parte frontal del cuello dentro de la tráquea, a través del cual se puede introducir una sonda para asistir con la respiración. Una sonda de traqueotomía no entra en la boca ni las cuerdas vocales sino que entra directamente en la tráquea desde el exterior del cuello. Un respirador o ventilador es conectado a la sonda de traqueotomía. La palabra traqueotomía es utilizada para describir la creación de la abertura en sí (estoma) en el cuello, pero traqueotomía y traqueostomía son sinónimos en este contexto.

Es importante que las familias entiendan sus derechos en lo referente a la toma de decisiones por sus hijos para prolongar la vida, y que entiendan que se trata de decisiones muy personales en las no hay una respuesta "correcta". Los miembros del equipo de cuidados paliativos de pediatría de un hospital pueden asistir a una familia a la hora de tomar la mejor decisión para ellos. Una vez que se llega a una decisión, es importante asegurar que todo el personal médico necesario (y cualquier otro individuo con el que una familia desee compartir esta decisión) sea completamente consciente de sus deseos. También es importante saber que las familias pueden cambiar de opinión en lo referente a estas decisiones en momentos distintos a lo largo de la andadura con la AME, y nunca deben dudar en hablar con su equipo de cuidados de la AME en cualquier momento.

Por favor, acuda al folleto titulado Información *Básica Sobre la Respiración* para recibir más información sobre las necesidades respiratorias de los individuos con AME.

AME Tipo II (y algunos individuos con Tipo III) – Lo que debe saber

En todos los tipos de AME, se pueden hacer muchas cosas para asistir con la salud cognitiva, física, y emocional de los individuos que viven con la enfermedad. Los miembros del equipo de la AME hablará con las familias sobre las opciones para la terapia y los aparatos específicos a las necesidades de cada niño.

Recursos Terapéuticos

Los niños con AME Tipo II se pueden beneficiar de la terapia física y ocupacional y también de la terapia acuática, y en algunos casos la hipoterapia o equinoterapia (monta terapéutica del caballo). Normalmente la terapia se proporciona primero a través de la Intervención Temprana (Early Intervention), y después a través del sistema escolar, dependiendo de la edad del niño. Muchos niños también reciben terapia adicional después de la escuela o en casa. Puede ser útil para los padres y otros cuidadores el proporcionar ejercicios de estiramiento y rango de movimiento en casa. Su terapeuta físico/ocupacional puede sugerir sistemas ideales para sentarse y/o soportes ortopédicos para las piernas que serán más beneficiosos a la hora de fomentar la comodidad y la movilidad máxima de su hijo. Debido a que el cuidado de los niños con AME es distinto a los cuidados de muchos otros niños que reciben terapia física y/u ocupacional, puede ser beneficioso que el terapeuta físico u ocupacional de un niño con base en la comunidad esté en contacto con los terapeutas del equipo de cuidados de la AME para recibir instrucciones y/o sugerencias específicas.

Los niños con AME Tipo II pueden ser capaces de sentarse sin apoyo pero es posible que primero necesiten asistencia para colocarse en posición sentada, como se mencionó previamente. Con la asistencia y el uso de soportes ortopédicos es posible que puedan ponerse de pie, pero normalmente no pueden caminar.

Es importante que los niños afectados con AME estén en una posición derecha a la edad más temprana posible. El estar de pie es importante en el desarrollo ya que permite una mejor función respiratoria, mejora la función intestinal, y proporciona una mayor movilidad. Es extremadamente beneficioso que los niños sean colocados en una posición derecha (vertical) durante el mayor tiempo posible, o tanto como lo toleren, a lo largo del día. Esto puede requerir que los padres aboguen por sus hijos para animar al uso de dispositivos de asistencia para estar de pie tanto en la clase como en casa.

Hay varias opciones que se pueden considerar cuando se elija el aparato o dispositivo apropiado para asistir al niño a la hora de ponerse de pie:

- Un bipedestador y/o parapodium (también llamado estabilizador postural).
- Una silla de ruedas bipedestadora es ideal para añadir movilidad e independencia. Este tipo de dispositivo puede ser utilizado tan pronto como a los 13 meses de edad.
- Soportes ortopédicos u ortesis: La ortesis de marcha recíproca (Reciprocating Gait Orthosis o RGO's por sus siglas en inglés) y la ortesis de la extremidad inferior o de rodilla, tobillo, y pie (Knee Ankle Foot Orthosis o KAFO's por sus siglas en inglés) normalmente funcionan bien para los niños con AME Tipo II, y en algunos casos, los niños han podido tomar varios pasos.

El uso del tipo apropiado de dispositivo de asistencia o andador con soportes ortopédicos es importante, y se deben explorar varias opciones con el terapeuta físico/ocupacional del equipo de la AME.

El uso de una silla de ruedas manual y ligera puede constituir una opción emocionante para un niño con AME Tipo II. Puede proporcionar movilidad, independencia, y una sensación de aventura, mientras que les permite usar parte de su propia fuerza en la parte superior del cuerpo. Sin embargo, debería entenderse que para tener una verdadera independencia y movilidad, y en casos donde los músculos de los brazos están débiles, será necesario usar una silla de ruedas eléctrica. Hay disponibles varios tipos distintos de sillas de ruedas eléctricas, y actualmente los niños con AME están empezando a usarlas a los dos años de edad. El terapeuta físico del equipo de cuidados de la AME puede ayudar a las familias a elegir la silla de ruedas apropiada para su hijo.

En el AME Tipo II la debilidad es normalmente mayor en las piernas que en los brazos; sin embargo, algunos niños se pueden beneficiar del uso de férulas o tablillas para las muñecas o las manos. Esto será recomendado por el terapeuta del equipo de cuidados de la AME cuando se presente la necesidad.

La escoliosis (curvatura de la columna) se produce en cierto momento prácticamente en todos los niños con AME Tipo I y AME II, y en algunos con AME Tipo III. El grado de la escoliosis será un factor a la hora de decidir cómo tratarla. Debido a que la escoliosis puede restringir la respiración y la función pulmonar, se deben implementar pronto las medidas de tratamiento necesarias. Las opciones para controlar la escoliosis incluyen sistemas para sentarse hechos a medida, dispositivos de asistencia para sentarse, y

una chaqueta corporal. Es posible que más adelante se considere la realización de cirugía en la columna.

Necesidades Nutricionales y Alimenticias

Las necesidades nutricionales de un niño en etapa de crecimiento son muy importantes y es esencial tener un plan dietético apropiado en la AME Tipo II. Normalmente los niños con AME Tipo II no tienen problemas para tragar, pero esto varía de un niño a otro. Algunos niños tienen dificultad para consumir suficiente comida por boca para mantener su peso y crecimiento, y es posible que sea necesario colocar una sonda alimenticia si la familia decide que es lo mejor. Algunos niños con AME Tipo II también pueden desarrollar sobrepeso, y el peso excesivo puede dificultar más la movilidad. Es esencial que se traten las necesidades dietéticas específicas de cada niño con el dietista/nutricionista del equipo de la AME, el cual tiene conocimiento de las necesidades nutricionales específicas de los niños con AME Tipo II.

Por favor, vea la explicación detallada de las opciones de sonda alimenticia bajo la sección titulada AME Tipo I – *Necesidades Nutricionales y de Alimentación.*

Por favor, acuda al folleto titulado *Información Básica Sobre la Nutrición* para recibir más información sobre las necesidades nutricionales de los individuos con AME.

Necesidades Respiratorias

Los niños y adolescentes con AME Tipo II pueden desarrollar debilidad en los músculos utilizados para respirar y experimentar una tos debilitada. Algunos individuos pueden requerir un aparato para ayudarles a respirar con mayor facilidad tal como una máquina de tos asistida (*CoughAssist*™) o una máquina de BiPAP para su uso por la noche, especialmente cuando tienen alguna enfermedad. En algunos casos, la función respiratoria puede disminuir más, lo cual puede hacer que se considere el uso de soportes respiratorios más invasivos.

Por favor, vea la explicación detallada sobre las intervenciones respiratorias no invasivas e invasivas descritas en la sección anterior *AME Tipo I – Necesidades Respiratorias* para ver una revisión de estos dispositivos de apoyo.

Por favor, acuda al folleto titulado *Información Básica Sobre la Respiración* para recibir más información sobre las necesidades respiratorias de los individuos con AME.

AME Tipo III – Lo que debe saber

Recursos Terapéuticos

Los individuos con AME Tipo III pueden beneficiarse de la terapia física y la terapia ocupacional, y el terapeuta físico/ocupacional del equipo de cuidados de la AME debería desarrollar un plan específico personalizado para satisfacer las necesidades individuales específicas de cada individuo, las cuales pueden variar mucho.

Los individuos con AME Tipo III tienen la capacidad de estar de pie y caminar de forma independiente. Se puede observar un temblor leve en los dedos y las manos, y con frecuencia se producen síntomas de dolor y uso excesivo de las articulaciones. La dificultad para caminar, correr, y subir escaleras puede desarrollarse a medida que los individuos se hacen mayores; algunos perderán la capacidad para andar de forma independiente en la infancia, mientras que es posible que otros puedan caminar hasta la adolescencia o la edad adulta. Tal como se mencionó anteriormente, el uso de un andador y soportes ortopédicos puede volverse necesario y el terapeuta del equipo de la AME pueden hacer recomendaciones para los aparatos apropiados. El uso de una silla de ruedas manual y ligera puede ser considerado para las distancias, y también el de un escúter eléctrico u otra silla motorizada, lo cual también será aconsejado por el equipo de la AME cuando sea necesario.

Los problemas con la columna (escoliosis) pueden desarrollarse a velocidades y en edades variadas, y es posible que también se considere como opción y cuando sea apropiado el uso de soportes ortopédicos o la realización de una cirugía.

Por favor, vea la explicación detallada de las terapias y los aparatos descrita en la sección anterior *AME Tipo II – Recursos Terapéuticos* para una revisión de los aparatos de movilidad-asistencia.

Necesidades Nutricionales y Alimenticias

La dificultad para tragar se puede producir en la AME Tipo III, pero de forma menos común y más adelante en la enfermedad que en la AME Tipo II. Los niños y adultos con AME Tipo III tienen riesgo de sobrepeso a medida que se hacen mayores y tienen menos capacidad para mantenerse activos físicamente. El dietista/nutricionista del equipo de cuidados de la AME debería realizar modificaciones en la dieta cuando sea necesario.

Por favor, acuda al folleto titulado *Información Básica Sobre* la Nutrición para recibir más información sobre las necesidades nutricionales de los individuos con AME.

Necesidades Respiratorias

En algunos casos de AME Tipo III puede producirse una debilidad leve de la tos, junto con dificultad para respirar por la noche. Es posible que se recomienden intervenciones respiratorias tal como se describen en las secciones previas (p. ej. Máquina de Tos Asistida o *CoughAssist*™ y/o BiPAP) cuando sea necesario.

Por favor, acuda al folleto Información *Básica Sobre la Respiración* para recibir más información sobre las necesidades respiratorias de los individuos con AME.

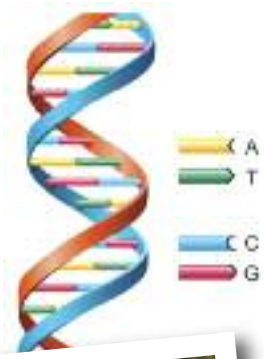
AME Tipo IV: Iniciación en la Edad Adulta

Como adultos, es probable que los individuos con AME Tipo IV sean conscientes de sus debilidades y limitaciones personales. Deberían trabajar con los miembros del equipo de cuidados de la AME, tal como los terapeutas físicos y ocupacionales y los nutricionistas, para diseñar el mejor programa posible de ejercicio y dieta para mantener la salud y el bienestar. Los terapeutas también pueden asistir a los individuos a la hora de obtener los aparatos necesarios para movilizarse y llevar a cabo las actividades cotidianas en casa. Los individuos deberían hacer tanto como se sientan cómodos haciendo, y deberían buscar las adaptaciones necesarias para la casa, la escuela, y/o el trabajo, y también sus vehículos. Los individuos también pueden considerar el recibir asistencia con actividades específicas si es necesario (p. ej. para cocinar, ducharse, vestirse) a medida que ciertos músculos se vuelvan más débiles con el tiempo. Una mascota de servicio también puede ser beneficiosa en cierto momento durante la andadura con la AME Tipo IV. Del mismo modo que con la AME Tipo I, II, y III, la dieta y la nutrición son factores importantes a la hora de mantener la salud en general, y un nutricionista puede ayudar a desarrollar planes dietéticos individualizados.

Necesidades Cognitivas/ Académicas

Es importante mencionar una vez más que la AME no afecta al cerebro ni a su desarrollo, y por lo tanto no afecta a la capacidad de un individuo de aprender y tener éxito académico. Entre uno y tres años de edad, los niños normalmente reciben servicio a través de *Early Intervention* (Intervención Temprana o EI por sus siglas en inglés) y entonces tendrán un Plan Educacional Individualizado (*Individualized Education Plan o IEP* por sus siglas en inglés) o un plan 504 (llamado por la Sección 504 de la Ley de Rehabilitación y la Ley de Americanos con Discapacidades) que describe los servicios específicos y/o las modificaciones y acomodaciones que necesitarán en la escuela después de los tres años de edad. Los individuos con AME normalmente reciben terapia física y terapia ocupacional en la escuela, tal como se describe anteriormente, es posible que se les asigne un auxiliar del maestro (asistente individual para la enseñanza) o un asistente de la clase uno a uno que le asista a la hora de satisfacer sus necesidades físicas (p. ej., asistirle con la movilización, para levantar o mover objetos en la clase, o para usar el baño). Es importante abogar por los estudiantes con AME para que sean colocados en entornos académicos apropiados y así optimizar su crecimiento intelectual. Sus limitaciones físicas no deberían limitarles a la hora de recibir estimulación académica en un entorno apropiado desde el punto de vista del desarrollo. En algunos casos quizás sea necesario realizar modificaciones en la clase para acomodar sus necesidades físicas.

Soy portador del gen de la AME… ¿Qué puedo hacer?



Esta información puede haber sido solicitada por alguien identificado como portador de la AME a través de una prueba de sangre. Families of SMA (FAME o FSMA por sus siglas en ingles) recomienda que los portadores del gen de la AME busquen los consejos de un asesor de genética, especialmente si tienen planes de tener hijos, ya que él/ella puede ayudar a estas personas a entender mejor las probabilidades y los riesgos asociados al tener un hijo con AME. El asesor genético tomará un historial médico familiar completo, y obtendrá información referente a cualquier enfermedad, muerte, nacimientos sin vida y abortos espontáneos (pérdidas) experimentadas por cada miembro de la familia. Un asesor genético también puede tratar las opciones referentes a las pruebas prenatales, y puede proporcionar información para guiar a los individuos a la hora de tomar aquellas decisiones que sean mejor para ellos. Si alguien ya ha tenido un hijo con AME, el asesor puede tratar las opciones a considerar respecto a cualquier embarazo en el futuro.

CUANDO DOS PORTADORES TIENEN UN HIJO…

HAY TRES POSIBILIDADES

PROBABILIDAD DEL **25%** DE QUE NO ESTÉN AFECTADOS

PROBABILIDAD DEL **50%** DE QUE SEAN PORTADORES

PROBABILIDAD DEL **25%** DE QUE TENGAN AME

1 DE **40** PERSONAS SON PORTADORAS DEL GEN SIN SABERLO

Por favor, acuda al folleto titulado *La Genética de la Atrofia Muscular Espinal (AME)* para recibir más información sobre la genética.

¿Cuáles son las áreas fundamentales en la investigación de la AME??

Investigación Científica Básica

La investigación científica básica examina los elementos fundamentales de la vida, incluyendo las moléculas, las proteínas, las células y los genes. La investigación científica básica, a la que con frecuencia se refiere como investigación de "laboratorio", la llevan a cabo los investigadores en un laboratorio mediante el uso de microscopios y placas de petri. Otros tipos de investigación, como la investigación traslacional o la investigación clínica, se basan en los hallazgos y los indicios ofrecidos por la investigación científica básica.

La investigación científica básica juega un papel decisivo en el descubrimiento y la examinación de materiales químicos o biológicos que tienen el potencial de convertirse en medicamentos y terapias para la AME; y la identificación de medicamentos existentes con potencial en la AME. En esta fase, se llevan a cabo estudios en proteínas, células, y animales vivos, pero no en humanos.

Las preguntas decisivas en la biología de la AME, incluyendo qué problema hay en el cuerpo que causa la AME, son respondidas por la investigación científica básica. Proporciona a los investigadores muchas ideas de origen o pistas que conducen a una investigación más avanzada.

Investigación de Medicamentos — InvestigaciónTraslacional

La investigación de medicamentos examina los químicos y los materiales biológicos para ver si pueden ser convertidos en medicamentos y terapias.

Los Institutos Nacionales para la Salud (*National Institutes of Health* o NIH por sus siglas en inglés) define la investigación traslacional como…"el proceso de aplicar los descubrimientos generados durante la investigación en el laboratorio, y en estudios pre-clínicos, al desarrollo de ensayos y estudios en humanos. "[1] Esta fase temprana recibe el nombre de fase de descubrimiento de medicamentos. Los investigadores también trabajan con medicamentos cuyo uso ya ha sido aprobado en distintas enfermedades y condiciones para ver si pueden ayudar a las personas con AME.

Dos Clases Principales de Medicamentos para la AME

Medicamentos aprobados por la FDA para tratar otras enfermedades. Con un nuevo propósito para la AME

Medicamentos originales no aprobados aún por la FDA. Designados para su uso en la AME

TLa investigación traslacional significa el tomar algo que aprendemos en un área de investigación y aplicarlo a otra área de investigación; como en la aplicación de las pistas de la investigación básica en las fases posteriores de producción de medicamentos para la AME. Los investigadores están trasladando los descubrimientos de la investigación básica de laboratorio a nuevos medicamentos y terapias que pueden ser examinados en ensayos clínicos con sujetos humanos.

Investigación Clínica

La investigación clínica está orientada en el paciente, y se lleva a cabo con sujetos humanos o tejidos humanos. El investigador se relaciona directamente con sus sujetos durante el proyecto de investigación. La investigación orientada en el paciente puede estudiar **a)** los mecanismos (métodos y partes de cómo algo funciona) de la enfermedad humana, **b)** las intervenciones terapéuticas (usadas para tratar la enfermedad), **c)** los ensayos clínicos, y **d)** el desarrollo de nuevas tecnologías. (Fuente: Institutos Nacionales para la Salud o NIH por sus siglas en inglés)

[1] Del Plan de Acción (*Roadmap*) de NIH: http://nihroadmap.nih.gov/clinicalresearch/overview-translational.asp