



CSJ se adhiere a la campaña de concienciación sobre la AME

La Corte Suprema de Justicia a través de la Dirección de Bienestar del Personal de la Dirección General de Capital Humano, en conjunto con la Asociación de Padres de Pacientes con Atrofia Muscular Espinal, se adhiere a la campaña de concienciación sobre la Atrofia Muscular Espinal (AME) conmemorado durante el mes de agosto.

El doctor Marcos Casartelli, neuropediatra, director del Programa Nacional de Prevención de Defectos Congénitos habló sobre la importancia de concienciar sobre la Atrofia Muscular Espinal, los tratamientos, el diagnóstico y lo que está sucediendo con esta enfermedad en los últimos años.

La Atrofia Muscular Espinal es una enfermedad genética transmitida por los padres, es autosómica recesiva donde los padres deben ser portadores de la enfermedad y transmitirla al niño. Los padres deben tener el gen alterado pero ellos no están afectados por la enfermedad.

“Esta enfermedad tiene diferentes tipos de manifestaciones, una manifestación muy severa, donde el niño nace y muere, hasta un espectro relativamente leve que afecta cuando el paciente llega a la etapa adulta y pierde la marcha. Generalmente lo más frecuente es la atrofia muscular espinal severa, pero no tanto del periodo neonatal, sino que se presentan los primeros meses de vida”, refirió el doctor.

Las principales manifestaciones de la enfermedad en su historia natural: el paciente pierde adquisiciones en el tipo II y no las consigue en el tipo I. El niño tendría que estar con el sostén cefálico y sentado a los seis meses, pero nunca lo logra debido a que la proteína que tenía que mantener viva a la neurona no está y la neurona que mueve los músculos se degenera y muere, entonces los músculos no funcionan de manera adecuada y el niño nace con un tono muscular y una situación clínica que parece normal pero rápidamente va perdiendo fuerza muscular, no consigue desarrollar sostén cefálico, no consigue sentarse, empieza a fallar la parte respiratoria y al cabo de doce, quince, dieciocho meses del niño, muere por insuficiencia respiratoria. “En el tipo dos tarda un poco más, pero termina muriendo a los cuatro o cinco años”, comentó el profesional.

El Dr. Casartelli refiere que existen varios tratamientos para la enfermedad, como la aplicada de manera intratecal, la terapia génica y el risdiplam. Pero, aquellos países donde hay screening neonatal, el famoso “test del piecito”, la evolución de los pacientes es ostensiblemente mejor, asegura el profesional. “No queda claro cuál terapia es mejor, pero lo que sí queda claro es que cuanto más pronto diagnosticas, puede cambiar o modificar completamente la enfermedad del niño/a”