

Atrofia Muscular Espinal tipo I, II y III

INTRODUCCIÓN:

La atrofia muscular espinal es una enfermedad autonómica recesiva más frecuente después de la fibrosis quística y según estudios realizados en Estados Unidos, constituye la principal causa de mortalidad infantil en niños menores de 2 años. Presenta una incidencia aproximada de 1 cada 6000 recién nacidos. Por ese motivo de interés científico.

Los niños afectados presentan los siguientes síntomas: debilidad de los músculos voluntarios encargados de funciones tales como gatear, caminar, control del cuello, deglución, involucrados en el habla, la masticación y deglución. Esta debilidad se manifiesta más comúnmente en las piernas que en los brazos y como consecuencia, las personas afectadas seriamente no pueden caminar y en muchos casos ni siquiera sentarse, esta característica es fundamental para el reconocimiento precoz de la enfermedad, por ser una enfermedad progresiva. También puede ocasionar serios problemas respiratorios. Con frecuencia se presentan deformidades óseas. No posee cura, solo tratamientos para mejorar la calidad de vida del individuo.

OBJETIVOS:

En el siguiente trabajo se expone información referente a la atrofia muscular espinal (AME o SMA según siglas en español o inglés). Enfatizando reconocimiento, diagnóstico, tratamiento y prevención de la enfermedad.

MATERIALES Y MÉTODOS:

La atrofia muscular espinal (AME tipo 1, 2 y 3) se confirma por el análisis del material genético:

Método: reacción en cadena de polimerasa y digestión con enzimas de restricción.

Material: 5/10 ml de sangre anticoagulada con EDTA. El estudio también se puede realizar en vellosidades coriales. En este caso, es necesario enviar muestras de sangre de los padres para efectuar el estudio de contaminación. Este estudio también puede realizarse a partir de una muestra de saliva.

Conservación: remitir dentro de las 48 hs a temperatura ambiente. Luego de este plazo, remitir congelada a -20°C .

Tiempo de entrega de resultados: 15 días.

Utilidad clínica: confirmación del diagnóstico.

Resultado: se indica si el paciente presenta o no la supresión en homocigosis del exón 7 del gen SMN1.

Generalmente el diagnóstico de la AME se realiza luego de la presentación súbita o gradual de los síntomas específicos y de los exámenes de diagnóstico clínico.

Durante el examen físico, el médico obtendrá antecedentes completos del paciente y sus familiares. Para confirmar el diagnóstico de la atrofia muscular espinal es posible que se realicen los siguientes exámenes:

-Hemogramas: la enzima más estudiada es la CPK (creatin fosfoquinasa). En el tipo I puede

tener unos niveles normales, pero puede estar ligeramente elevada.

-Biopsia muscular (se extrae una pequeña muestra de tejido muscular y se examina para determinar y confirmar un diagnóstico o trastorno).

-Exámenes genéticos para evaluar enfermedades a las que son propensas algunas familias.

-Electromiografía (EMG): se trata de un examen que mide la actividad eléctrica de un músculo o un conjunto de músculos. Una EMG puede detectar la actividad eléctrica anormal de un músculo debido a enfermedades o a trastornos neuromusculares. Para realizar este análisis se insertan unas pequeñas agujas en los músculos del paciente (normalmente en los brazos y muslos) y se observa una señal eléctrica que queda registrada en un aparato. Se mide la respuesta del nervio a los estímulos eléctricos y la velocidad de conducción motora de los nervios.

Tratamiento, prevención y recomendaciones:

En la actualidad la AME no tiene cura, pero existen diversos cuidados de apoyo y fisioterapias que contribuyen para lograr una mejor calidad de vida y prevenir contracturas, escoliosis y afecciones respiratorias, que muchas veces pueden poner en serio riesgo la salud del paciente. No se dispone de un tratamiento específico para detener o curar ninguno de los tipos de AME, pero fisioterapias como la utilización de aparatos ortopédicos y ciertas cirugías correctivas pueden preservar la habilidad motora por más tiempo así como contribuir a una mejor calidad de vida. Las siguientes son algunas áreas donde es indispensable el seguimiento médico y familiar.

Cuidados respiratorios:

Debido a que el fallo ventilatorio y las infiltraciones pulmonares (neumonía) tienen un serio riesgo de complicarse y conducir a la muerte, se apunta a un cuidado preventivo de infecciones y enfermedades pulmonares. Para ello se instruye al paciente en cómo evitar la hipoventilación (respiración poco profunda) y en la forma de eliminar las secreciones eficazmente en su hogar. La aplicación de vacunas para evitar gripes también puede resultar útil. De igual manera el cuidado especial en caso de asma o alergias.

Un buen funcionamiento respiratorio, una apropiada expulsión de las mucosas y una columna vertebral alineada, son de vital importancia. Por consiguiente, evitar los medicamentos que contengan codeína o esteroides.

En ocasiones también se deberá utilizar dispositivos de respiración asistida. Entre los apoyos más utilizados se encuentra:

- Respiradores convencionales o a presión positiva en dos niveles (emplea una máscara nasal con una cápsula, la cual se ajusta sobre la cabeza para mantenerla en su sitio sobre la nariz. Provee de un fuerte volumen de aire a los pulmones durante la inhalación e infla el pulmón más ampliamente que lo que una persona puede por su propia cuenta. Durante la exhalación, la presión del equipo baja tanto que el aire puede pasivamente salir de los pulmones).

-Ventilación con Presión Negativa (provee aire a los pulmones empleando una cámara larga o un tanque que cerca el pecho. La cámara esta conectada a una bomba aspiradora que toma el aire fuera de la cámara y, como resultado, la pared del pecho se expande para llevar aire a los pulmones).

-Respiradores y ventiladores mecánicos (son más complejos, pero, también, permiten el control de más variables. El ventilador puede ser programado para entregar una cantidad específica de respiraciones en un programado número de respiros por minuto. La ventilación mecánica puede ser dada con una máscara nasal, una pieza bucal mientras está despierto o a través de un tubo traqueotómico).

Cuidado postural y óseo:

En íntima relación con el cuidado pulmonar, la postura del tronco también es muy importante. Incluso, llegada cierta edad del paciente, es común que se practique una cirugía para mantener su tronco en buena forma, erguido, bien posicionado y estirado para que todos los órganos cuenten con las condiciones óptimas para su funcionamiento.

Del mismo modo, la atención ósea complementa este cuidado, fundamentalmente en la prevención de descalcificación en los huesos, aportando calcio en las dietas y una ingesta adicional de alimentos o suplementos vitamínicos para asimilarlo de manera óptima. También es importante la realización de ejercicios que trabajen en la tonicidad muscular, ya que es uno de los principales contribuyentes para que el calcio se fije adecuadamente en los huesos. En los casos de AME tipo II, el cuidado postural es sumamente importante, ya que mantenerse erguido brinda un correcto desarrollo, permitiéndole al niño una mejor función respiratoria, intestinal y estímulo para la movilidad.

Actividad física y recreativa:

En el caso de los tipos infantiles de AME, los fisioterapeutas recomiendan la actividad lúdica como terapia física básica y la realización de ejercicios que estimulen la fuerza respiratoria. También se recomienda la natación asistida, ya que permite el movimiento de brazos y piernas con mayor facilidad. Las personas adultas con AME, de igual manera deben realizar terapia de mantenimiento, supervisada y dirigida por un médico especializado en medicina física y rehabilitación. El profesional establecerá una rutina de estiramientos y ejercicios suaves para mantener los músculos activos sin cansarlos.

Nutrición:

Otro factor importante para el cuidado integral de la salud es la alimentación. La pérdida de peso puede ser un problema importante y en ocasiones es necesario complementar el cuidado dietario con sonda nasogástrica o tubo gástrico. Por otra parte, también existe el peligro de caer en sobrepeso, y esto también tiene que evitarse, las personas con AME deben mantenerse delgadas, porque permitirá que se sientan más livianas para realizar movimientos, y porque pueden llegar a necesitar asistencia de ayudantes para muchas actividades de rutina diaria, y el peso correcto facilita el apoyo.

Estos son algunos de los cuidados esenciales. Se recomienda a las personas afectadas y las familias de los pacientes que para recibir el acompañamiento adecuado se acerquen a las asociaciones de familiares donde les brindarán la contención adecuada y el mejor asesoramiento.

RESULTADO Y DISCUSIÓN:

Se trata de una dolencia genética neuronal, caracterizada por la pérdida de músculo esquelético y causada por la progresiva degeneración de ciertas células de la médula espinal. Como contraste a las limitaciones físicas, se ha observado que los pacientes con AME son muy sociables e inteligentes. La atrofia muscular espinal es una enfermedad progresiva (autosómica recesiva) que pertenece a un grupo de dolencias hereditarias en las que se desarrolla una progresiva degeneración muscular y debilidad que, dependiendo del tipo, puede conducir al fallecimiento del paciente. Esta enfermedad afecta a un conjunto de células especializadas del sistema nervioso, llamadas motoneuronas, que controlan los movimientos de los músculos voluntarios. La AME se transmite en la herencia y aunque los padres no suelen manifestar síntomas, portan el gen (poseen la delección de del exón 7 de SMN1). El gen responsable se identificó en 1995 y se denominó “survival motor neuron”, neurona motora de la supervivencia (SMN). Dicho gen está duplicado, existiendo una versión telomérica (SMN1) y otra versión centromérica (SMN2) separadas por una 500 kb en el locus AME localizado en el cromosoma 5 (5q11.3 – 13.3).

Por consiguiente, la zona anormal debe por la eliminación o una copia adicional del gen en más del 95% de los casos. Cuando ambos padres son portadores, hay un 25% de probabilidades en cada embarazo de tener un niño con AME. De allí la importancia de que si la enfermedad existe en la familia, el asesoramiento genético es vital. Según las últimas investigaciones desarrolladas, especialmente en los Estados Unidos, uno de cada seis mil nacidos padece AME y una de cada cuarenta personas es portadora de los genes defectuosos. También se ha reportado que el 50% de los niños afectados muere antes de llegar a los 2 años. La atrofia muscular espinal, además, no distingue raza ni sexo. Dependiendo de cómo el gen esté afectado produce formas clínicas más o menos severas; cuanto más alterado, la enfermedad es más severa y más precozmente se manifiesta.

Los distintos tipos en los que se manifiesta esta patología se engloban en 5 categorías, las tres primeras infantiles y la cuarta y quinta adultas:

Tipo I o síndrome de Werding-Hoffman; Tipo II o intermedio; Tipo III o síndrome de Kugelberg-Welander, Tipo IV atrofia muscular espinal bulbar o enfermedad de Kennedy y la atrofia medular espinal adulta o síndrome de Aran-Duchenne. Este desorden genético causa una deficiencia crónica en la producción de la proteína SMN, la cual es esencial para el apropiado funcionamiento de las neuronas motoras en la médula espinal y para el control de los músculos en las extremidades, cuello y torso. Existe la posibilidad de que sean diferentes defectos en el mismo gen los que provoquen los distintos tipos de atrofia muscular espinal. Los síntomas de esta enfermedad son variados y dependen del tipo de AME que afecte al paciente.

En el Tipo I: el paciente no es capaz de levantar la cabeza, no progresa en las etapas de crecimiento y tiene dificultades para deglutir y alimentarse, como para succionar y mamar. Sufre debilidad general, incluyendo los músculos respiratorios, por lo que el pecho puede aparecer hundido (respiración diafragmática) y manifestar abundantes secreciones, dificultándose aún más la respiración. Con frecuencia se presentan deformidades óseas. En cuanto a las extremidades inferiores, adoptan la típica postura de “patas de rana” o “en libro

abierto” y falta de reacciones reflejas.

En el Tipo II: puede mantener la posición de sentado, pero se tienen que sentar con ayuda, y en determinado momento puede permanecer de pie. No suele tener dificultades para deglutir y alimentarse. Se manifiesta un ligero temblor con los dedos extendidos. Puede existir respiración diafragmática.

En el Tipo III: puede ponerse en pie y caminar solo, pero puede tener dificultades al sentarse o inclinarse. Se puede observar un ligero temblor de los dedos extendidos.

En el Tipo IV: los síntomas comienzan después de los 35 años. Los músculos de la deglución y los respiratorios no suelen afectarse. Sólo se da en varones, que pueden tener características femeninas, como el crecimiento de las mamas.

En la Atrofia Muscular Espinal tipo Aran Duchenne: los síntomas se manifiestan entre los 18 y los 50 años, con debilidad generalizada con pérdida de tejido muscular. Comúnmente se presentan espasmos musculares. La enfermedad puede presentar distintas variables de progresión.

CONCLUSIÓN:

La atrofia muscular espinal constituye un claro ejemplo de la complejidad de la genética humana. El defecto de un exón causa la atrofia de los músculos del cuerpo en general y, por consiguiente, consecuencias relacionadas a los diferentes sistemas del organismo complementados por el sistema muscular, un ejemplo característico de esto es el sistema respiratorio.

Finalmente, podemos afirmar que en el humano el SMN tiene una función crítica en el cuerpo celular de cada tipo de célula. El funcionamiento anómalo de este gen trae aparejada complejos síntomas y en el peor de los tipos de esta enfermedad, la muerte temprana. Otro factor importante, tomando a la población estadounidense como población característica, es la incidencia. Esta enfermedad posee una alta incidencia de portadores y de enfermos. Cabe destacar nuevamente que la enfermedad no tiene cura y solo posee tratamientos indirectos para las complicaciones consecuentes.

Por estos motivos, es de vital importancia el asesoramiento genético a familias con integrantes enfermos, a la difusión informativa de la enfermedad y a la investigación científica de futuros tratamientos; actualmente en diversas partes del mundo se trabaja en la investigación de esta enfermedad y con diferentes terapias alternativas (células madres, medicamentos, etc).

Una característica de interés personal es el contraste que posee la enfermedad con respecto al nivel intelectual. Los niños que la padecen son sociables e inteligentes. Esto difiere de la mayoría de los trastornos genéticos de esta índole. Otra causa que me originó elegir esta enfermedad, es el conocimiento indirecto de un caso en cual el afectado posee el síndrome de Werding-Hoffman (tipo I) y es mayor a 10 años, difiriendo de la tasa de mortalidad menor a 2 años que posee este tipo de AME.

BIBLIOGRAFÍA: Diario “El Cisne”. www.elcisne.org/ampliada.php?id=737
Familias AME Argentina. www.fameargentina.com.ar

