

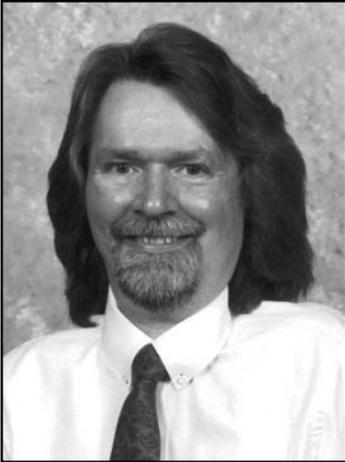


# Hechos sobre la atrofia espinal muscular

**MDA**<sup>®</sup>

## Estimados amigos:

He tenido síntomas de atrofia muscular espinal desde que era bebé. Cuando la mayoría de niños comenzaban a caminar, mis padres se dieron cuenta que mi cabeza se caía hacia el suelo cuando gateaba. Los doctores dijeron que tenía amiotonía congénita y predijeron que no viviría más allá de mi 8º cumpleaños. Cuando cumplí los 14 años, el diagnóstico fue cambiado a hipotonía congénita benigna.



Jerry Ferro



Jerry Ferro, con su esposa, Sheryl, y sus hijos Jacob y Sheri en 1999

No fue hasta que me disponía a salir para la universidad, a los 18 años, que se cambió la etiqueta de nuevo, a atrofia muscular espinal. Estos cambios no reflejaron nada nuevo en mi condición, pero sí un cambio en la comprensión de la enfermedad llamada SMA.

Este panfleto está diseñado para ayudarlo a entender mejor las causas, los síntomas y la progresión de las diferentes formas de SMA. Se espera que este conocimiento le ayude a planear para el futuro y cobrar ánimo en el presente, sabiendo que un diagnóstico de SMA no le impedirá llevar una vida plena y satisfactoria.

Desde que supe “oficialmente” que tenía SMA, he logrado obtener títulos de primero y segundo nivel universitario, y actualmente trabajo en consulta privada como un consejero licenciado en salud mental. Con mi esposa, Sheryl, tenemos dos hijos maravillosos y también disfruto de pasatiempos como la tecnología de computadoras y la composición musical (incluyendo la publicación de dos canciones en Nashville).

Y no soy de ninguna forma una excepción a la regla. Hay personas con SMA involucradas en todas las áreas de la sociedad: las artes, la ciencia, las leyes, la administración, el magisterio — lo que usted se imagine. Los niños con SMA tienden a ser individuos altamente inteligentes, creativos y adaptables, que contribuyen mucho a nuestro mundo, a pesar de sus retos.

Como aprenderá en este panfleto, se están

haciendo grandes adelantos en el tratamiento de la SMA y en alcanzar una curación.

Tecnologías médicas, asistenciales y de computadoras permiten que incluso niños muy jóvenes compensen los músculos débiles. Mientras que algunas formas de SMA todavía reducen la expectativa de vida, nuevos enfoques hacia la ventilación y la alimentación han expandido las posibilidades. Y la búsqueda de curaciones continúa adelantando de forma constante y alentadora.

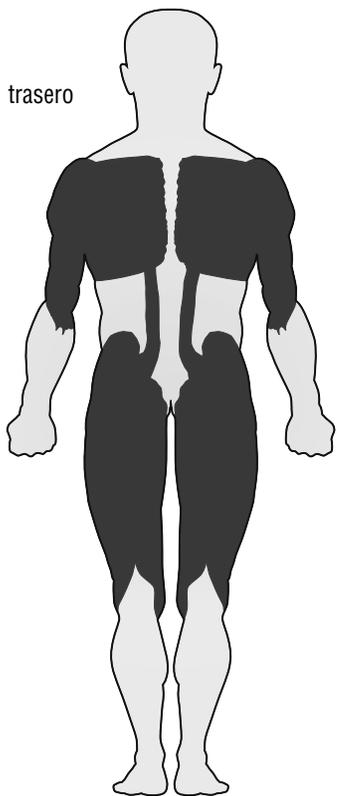
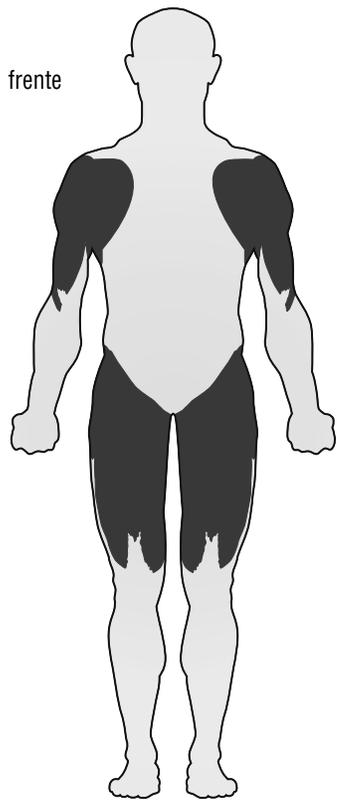
La Asociación de la Distrofia Muscular es el patrocinador principal de investigación sobre la SMA. La Asociación también proporciona un programa completo de servicios para los individuos y familias que le hacen frente a la SMA, e información actualizada acerca de los progresos de investigación. Para más detalles, vea “MDA está aquí para ayudarlo” en la página 15.

Cuando era un bebé, hace más de medio siglo, el mundo era mucho más desalentador para personas con discapacidades. Hoy, las ciencias médicas, la tecnología, los servicios de salud y las leyes como la Ley de Estadounidenses con Discapacidades nos ayudan a alcanzar nuestro potencial completo.

Si yo quisiera compartir algún consejo, sería que usted permita que su propia experiencia, en vez de una etiqueta médica, determine cuáles serán las limitaciones y las posibilidades en su vida. Construya sobre la base de sus propios puntos fuertes, su determinación y su fe — o anime a su hijo a que lo haga. Y recuerde que la familia ampliada de la MDA está aquí para ayudarlo cuando lo necesite. Usted no está solo en esto.

A través de mi vida he sido llamado un soñador y he encontrado mucha felicidad en la realización de esos sueños. Que esto sea cierto también para usted y su familia.

Jerry Ferro  
Casselberry, Florida



Los músculos más cercanos al centro del cuerpo (músculos proximales) se ven usualmente más afectados en la atrofia muscular espinal que los músculos más retirados del centro (músculos distales).

## ¿Qué es la atrofia muscular espinal (SMA)?

La *atrofia muscular espinal (SMA)*, por sus siglas en inglés) es una enfermedad genética que afecta la parte del sistema nervioso que controla el movimiento muscular voluntario.

La mayoría de las células nerviosas que controlan los músculos están localizadas en la médula espinal, lo que trae al término *espinal* en el nombre de la enfermedad. La SMA es *muscular*, porque su efecto principal es sobre los músculos, que no reciben señales de estas células nerviosas. *Atrofia* es el término médico para degeneración o disminución, que es lo que generalmente le ocurre a los músculos cuando no están activos.

La SMA involucra la pérdida de células en la médula espinal llamadas *neuronas motoras*, y se clasifica como una *enfermedad de neuronas motoras*.

Existe una gran variación en el alcance y la severidad de la SMA en diferentes personas.

### ¿Qué causa la SMA?

La mayoría de los casos de SMA son causados por una deficiencia de una proteína de neuronas motoras llamada SMN, siglas en inglés de *supervivencia de neuronas motoras*.

Esta proteína, como lo implica su nombre, parece ser necesaria para el funcionamiento normal de las neuronas motoras. Evidencia reciente sugiere que la falta de SMN podría también afectar directamente a las células musculares.

Hay otras formas de SMA no relacionadas con la proteína SMN (vea la página 5).

### ¿Cuáles son las formas de SMA?

#### SMA relacionada con SMN

La SMA relacionada con SMN se divide usualmente en tres categorías. La tipo

1, con la edad de inicio más temprana, es la más severa, y la tipo 3 es la menos severa, con la edad de inicio más avanzada. Algunos doctores añaden un tipo 4 para la SMA moderada o benigna que comienza en la edad adulta.

Todos estos tipos están relacionados con defectos genéticos (el término científico es *mutaciones*) en el cromosoma 5, que afectan la cantidad de proteína SMN que puede ser producida. En general, un nivel más alto de proteína SMN reduce la severidad de la SMA. Vea “¿Es hereditaria?” en la página 13 para más información sobre cómo estas mutaciones llevan a SMA.

#### SMA no relacionada con SMN

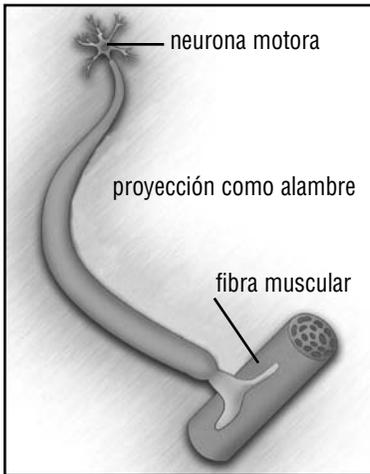
También hay formas de SMA que no están relacionadas con SMN y que no se derivan de mutaciones del cromosoma 5. Para más información sobre estas enfermedades, vea otras formas de SMA en la página 5.

#### Atrofia muscular espinal bulbar

Un tipo de SMA que normalmente se llama SBMA (por sus siglas en inglés), por *atrofia muscular espinal bulbar*, se deriva de un defecto genético en el cromosoma X. Este tipo de SMA, también conocido como *enfermedad de Kennedy*, es muy diferente del tipo relacionado con el cromosoma 5. Vea SBMA en la página 11 para más información.

### ¿Qué le sucede a una persona con SMA relacionada con SMN?

La severidad de la SMA relacionada con SMN está relacionada a grandes rasgos con cómo comienzan los síntomas iniciales, lo que a la vez está relacionado a grandes rasgos con cuánta proteína SMN se encuentra en las neuronas motoras. Mientras más tarde comienzan



Las células nerviosas que controlan los músculos (neuronas motoras) están localizadas principalmente en la médula espinal. Proyecciones largas, parecidas a alambres, conectan a las neuronas motoras con los músculos en las extremidades y el torso. Normalmente, las señales de las neuronas a los músculos hacen que los músculos se contraigan. En SMA, se pierden las neuronas motoras y los músculos no pueden funcionar.



Muchos niños con SMA pueden beneficiarse grandemente de la terapia física y la tecnología asistencial.

los síntomas y más proteína SMN se encuentra, más leve tenderá a ser el curso de la enfermedad.

La mayoría de los médicos, sin embargo, consideran que la SMA relacionada con SMN es una secuencia continua de severidad y prefieren no hacer predicciones rígidas acerca de expectativas de vida o debilidad basadas estrictamente en la edad de inicio. Las investigaciones recientes han apoyado esta flexibilidad.

### **SMA tipo 1 (enfermedad de Werdnig-Hoffmann)**

Los niños con SMA que son muy débiles en los primeros meses de vida y tienen dificultades para respirar, mamar y tragar generalmente no tienen probabilidades de un buen pronóstico. En el pasado, se decía que estos niños no tenían probabilidad de sobrevivir más de dos años. Hoy, esto frecuentemente sigue siendo cierto.

Sin embargo, con tecnologías que reemplazan las funciones naturales de respirar y alimentarse, estos niños pueden a menudo sobrevivir por varios años. La ventilación mecánica (los ventiladores actuales son portátiles, en contraste con los “pulmones de hierro” y maquinaria pesada de décadas anteriores) y tubos de alimentación que llegan directamente al estómago (no por la garganta) pueden prolongar la vida.

El desarrollo mental y emocional y la capacidad sensorial son completamente normales en la SMA.

### **SMA tipo 2 (SMA intermedia)**

Un diagnóstico de SMA tipo 2 permite a los padres y a los niños planear el futuro, aun cuando la expectativa de vida sea más corta de lo normal. Este tipo de SMA comienza en la niñez, pero generalmente después de la infancia. Algunas fuentes dicen que el inicio tiene que ser entre los 6 y los 18 meses para ser tipo 2. Otros

dicen que cualquier niño que haya sido capaz de sentarse sin soporte después de ser colocado en una posición de sentado puede clasificarse como tipo 2.

En la SMA tipo 2, los músculos más cercanos al centro del cuerpo (músculos *proximales*) generalmente se ven más afectados, o al menos afectados mucho más temprano, que los músculos alejados del centro. Por ejemplo, los músculos en los muslos son más débiles que los de la parte inferior de las piernas y los pies.

Además, las piernas tienden a debilitarse antes que los brazos. Las manos pueden debilitarse eventualmente, pero generalmente son las que permanecen más fuertes por más tiempo y, aunque lleguen a debilitarse, usualmente permanecen suficientemente fuertes para escribir en un teclado de computadora y para otras funciones básicas de la vida moderna.

Los niños con SMA tipo 2 se benefician grandemente de todo tipo de terapia física y tecnología asistencial. Los soportes para caminar y mantenerse de pie, como *aparatos ortopédicos* livianos y marcos para estar de pie, proporcionan más movilidad hoy en día que en el pasado.

Muchos niños pueden manejar una silla de ruedas u otro tipo de vehículo motorizado desde edades tempranas, incluso alrededor de los 3 años, dependiendo de la madurez y perspectiva general del niño. Muchos profesionales han observado que niños con SMA parecen ser más inteligentes de lo usual, y un pequeño cuerpo de investigación apoya esta observación.

El peligro más serio en la SMA tipo 2 proviene de la debilidad de los músculos necesarios para respirar. Se debe prestar una atención cuidadosa a la función respiratoria durante toda la vida, con atención inmediata a las infecciones. Su doctor puede ayudarlo con los detalles de



La escoliosis (curvatura de la columna) es un problema común en la SMA y debiera ser corregida.



Las personas con SMA tipo 3 mantienen a menudo alguna habilidad para caminar hasta bien entrados en la edad adulta.



En SMA de inicio en la edad adulta, instrumentos como un dispositivo que recoge objetos puede compensar para la debilidad muscular.

mantener la salud respiratoria, incluyendo la limpieza de secreciones y tal vez la ventilación asistida (no necesariamente todo el tiempo). Vea “Debilidad de los músculos respiratorios” en la página 6 para más información.

Otro problema grande en la SMA tipo 2 es la curvatura de la columna, usualmente una curvatura de tipo lado a lado llamada *escoliosis*. La escoliosis ocurre por la debilidad de los músculos que normalmente sostienen la columna, la cual es flexible. La escoliosis puede ser muy incómoda, interferir con la postura y la movilidad y dañar la imagen corporal de un niño (o adulto). Algunos estudios han demostrado que las curvaturas de la columna, si son severas, pueden interferir con la respiración.

Muchos niños con SMA comienzan a mostrar una curva de escoliosis a una edad temprana, lo que a menudo es tratado con un aparato ortopédico hasta llegar al momento apropiado para cirugía. Los cirujanos generalmente prefieren esperar hasta que se ha completado o casi completado el crecimiento antes de enderezar y fusionar quirúrgicamente la columna. También toman en cuenta las funciones pulmonares del niño y qué tan rápido se espera que la curva progrese.

Actualmente, la expectativa de vida es variable en la SMA que se inicia en la niñez. Se puede esperar llegar a ser adulto joven y aun más allá.

### **SMA tipo 3 (enfermedad de Kugelberg-Welander o SMA leve)**

Algunas fuentes describen a la SMA tipo 3 como un tipo de SMA que comienza en cualquier momento después de los 18 meses de edad, mientras que otros prefieren describirla como SMA que se inicia después de que el niño ha empezado a caminar o ha tomado por lo menos cinco pasos independientes.

Muchas personas con este tipo de SMA pueden caminar hasta los 30 o 40 años de edad, aunque algunos dejan de hacerlo en la adolescencia.

Sigue siendo importante la atención cuidadosa a los asuntos respiratorios y a la potencial curvatura de la columna. Equipo de adaptación, como sillas de ruedas motorizadas, herramientas para usar una computadora, etc., son usualmente esenciales en la SMA tipo 3. Algunas personas necesitan solamente un bastón y tal vez un asiento portátil, con una silla de ruedas para cubrir distancias más largas como en los aeropuertos y centros comerciales.

Las personas con este tipo más leve de SMA pueden vivir por largo tiempo como adultos, y los logros académicos y en el trabajo son comunes.

### **Tipo 4 (SMA de inicio en la edad adulta)**

Este es un tipo aun más benigno de SMA en el continuo. Por definición, comienza en la edad adulta. Algunos médicos aglomeran los tipos 3 y 4 o los tipos 2 y 3 en uno sólo.

## **¿Qué le sucede a personas con otras formas de SMA?**

Los otros tipos de SMA, no relacionados con la deficiencia de SMN, varían grandemente en severidad y en los músculos más afectados. Algunas formas de SMA, como el tipo relacionado con SMN, afectan principalmente los músculos proximales, mientras que otros tipos afectan principalmente los músculos *distales*, los más alejados del centro del cuerpo, al menos al principio. Las manos y los pies son afectados típicamente durante el inicio de la enfermedad.

Algunas veces, en adultos con una enfermedad de origen incierto que afecta solamente las neuronas motoras



La debilidad de los músculos respiratorios en este bebé con SMA tipo 1 hace necesaria, por gran parte del tiempo, la ventilación asistida a través de una máscara.



La ventilación no invasiva puede suministrarse a través de una máscara o boquilla. Foto cortesía de Respirationics.



Un dispositivo que ayuda con la tos puede ayudar a limpiar las secreciones respiratorias. Foto cortesía de Respirationics.

en la médula espinal y la parte inferior del cerebro, la condición se conoce como *atrofia muscular progresiva*. Esta condición a veces progresa hasta involucrar neuronas motoras en la parte superior del cerebro y entonces se conoce como *esclerosis lateral amiotrófica (ALS)*. No siempre se convierte en ALS.

A partir de SBMA se discuten aspectos especiales empezando en la página 11.

Mientras que todas las formas conocidas de SMA son aparentemente genéticas, resultan de defectos en diferentes genes y tienen diferentes patrones hereditarios e implicaciones para la planificación familiar.

Si usted o su hijo han sido informados que el diagnóstico es SMA pero no es el tipo relacionado con SMN, tendrá que hablar con su doctor y quizá un consejero genético para conocer mejor la genética y el pronóstico de la SMA particular de que se trata.

## ¿Cómo se trata la SMA?

Los problemas potenciales más grandes en la SMA, especialmente el tipo de cromosoma 5 son, en orden aproximado de seriedad:

- debilidad de los músculos respiratorios
- debilidad de los músculos de tragar
- debilidad de los músculos de la espalda con curvatura espinal progresiva
- reacciones anormales a medicamentos para relajar los músculos

Estos problemas pueden, y necesitan, ser tratados o prevenidos.

### **Debilidad de los músculos respiratorios**

En las formas más severas de SMA relacionada con SMN y en algunas otras formas de SMA, la debilidad de los

músculos respiratorios es un problema enorme. Es la causa usual de fallecimiento en los tipos 1 y 2 de SMA. Cuando los músculos respiratorios se debilitan, el aire no entra y sale muy bien de los pulmones, con efectos adversos subsiguientes sobre la salud en general. Las señales de debilitamiento de los músculos respiratorios incluyen dolor de cabeza, dificultad para conciliar el sueño en la noche, somnolencia excesiva durante el día, mala concentración, infecciones en el pecho y, eventualmente, posible daño al corazón e insuficiencia respiratoria.

En la SMA tipo 1, los músculos entre las costillas se debilitan mucho, mientras que el músculo del diafragma se mantiene bastante fuerte. Esto conduce a niños que parecen respirar moviendo su vientre en vez de su pecho, y a un cuerpo en forma de pera en estos niños.

Los padres de recién nacidos con SMA tipo 1 pueden tener que hacerle frente a la pregunta de si deben prolongar la vida de sus hijos, que no se esperaba que sobrevivieran por más de dos años. En los últimos años, la disponibilidad de aparatos de ventilación más portátiles y efectivos le ha dado más opciones a los padres. Algunos de estos niños han sorprendido a sus familias y médicos al vivir muchos años. Algunos están ahora en la adolescencia.

Para los niños y adultos con SMA que se ven menos seriamente afectados, hay varios tipos de asistencia de ventilación que pueden ayudarlos. Muchos doctores recomiendan comenzar con *ventilación no invasiva*, que generalmente significa aire (usualmente aire ambiente, no enriquecido con oxígeno) suministrado bajo presión a través de una máscara o boquilla.

Esta clase de sistema está disponible en muchas formas y se puede usar durante tantas horas del día y/o la noche como sea necesario. Puede removerse



Debido a que la SMA afecta los músculos de tragar, este bebé es alimentado a través de un tubo de gastrostomía.



Esta niña con SMA tipo 2 usó un aparato ortopédico para la espalda cuando pequeña. A los 9 años, tuvo cirugía para corregir una curvatura espinal, y usó una faja temporal mientras se recuperaba de la cirugía.

fácilmente para comer, tomar, hablar o, cuando es posible, para respirar normalmente sin usarlo. Algunas personas prefieren usar sistemas de ventilación de *presión negativa*, los que crean un vacío intermitente alrededor del pecho o el cuerpo para ayudar a los pulmones a expandirse y contraerse. Estos últimos trabajan bajo el mismo principio de los antiguos “pulmones de hierro” de hace algunas décadas, pero son mucho menos incómodos.

Para niños y adultos severamente afectados, la asistencia de ventilación suministrada por medio de una *traqueotomía* — un agujero quirúrgico en la tráquea — se recomienda a menudo. El aire a presión se suministra a través de un tubo en el sitio de la traqueotomía. Normalmente, las personas pueden comer, tomar y caminar con un tubo de traqueotomía, pero estos procesos pueden requerir alguna adaptación. Existe el temor de que niños que reciben una traqueotomía antes de comenzar a hablar puedan tener problemas para aprender a hablar.

Otros aspectos necesarios de cuidado respiratorio en la SMA incluyen la limpieza de las secreciones respiratorias, que a veces se logra también con dispositivos mecánicos, y la prevención de infecciones hasta donde sea posible.

El personal de su clínica MDA puede aconsejarle acerca de estas necesidades.

### **Debilidad de los músculos de tragar**

La debilidad de los músculos de la boca y garganta puede ocasionar problemas para tragar, especialmente en las formas más severas de SMA. Los bebés con SMA tipo 1 generalmente tienen problemas para tragar y mamar y con frecuencia, en el pasado, esto de por sí significaba el final de sus vidas. La debilidad para mamar llevaba a deshidratación y mala nutrición, y la debilidad para tragar producía la

obstrucción de la vía respiratoria por comida o líquidos inhalados, o infecciones respiratorias derivadas de ellos. El término médico para este tipo de inhalación es *aspiración*.

Hoy en día, los bebés que no pueden tragar pueden ser alimentados por métodos alternos, como el *tubo de gastrostomía* (tubo g). Los sistemas modernos son a menudo fabricados de manera que el tubo pueda separarse de un “botón” en el abdomen cuando no está en uso. Los alimentos líquidos, fácilmente disponibles en las tiendas, se introducen en el tubo mediante una jeringa o por medio de una bomba alimentadora. Algunas personas muelen su propia comida.

Algunos usuarios de tubos g también comen y toman por la boca, además de utilizar el tubo. Si el problema principal es debilidad de los músculos de masticar, haciendo el comer laborioso y tardado, está bien comer por placer y nutrición adicional, y usar el tubo g para las calorías básicas. Si, por otro lado, la razón principal para el tubo es la inhalación constante de comida y líquidos, entonces probablemente no es seguro comer y tomar por la boca.

En la SBMA (vea la página 11), el debilitamiento de los músculos de tragar y masticar presenta un peligro de asfixia. Debiera consultarse con un especialista en tragar para determinar las formas más seguras de tragar y alterar la consistencia de la comida. Un tubo de alimentación puede ser considerado en casos de debilidad extrema.

### **Debilidad de los músculos de la espalda**

La debilidad de los músculos de la espalda que normalmente soportan una columna flexible y en crecimiento, es un problema principal en la SMA que se inicia en la niñez. Si no se corrige, el niño puede



Las personas con SMA deben tomar precauciones especiales cuando se les pone bajo anestesia.



En SMA, la terapia física es una parte importante en la preservación de la flexibilidad de las articulaciones.

desarrollar escoliosis — una curvatura de la columna de lado a lado — o *cifosis*, una curvatura de la columna hacia delante, o ambas. Algunos pueden incluso terminar con curvaturas de tipo “pretzel” que les hacen imposible sentarse o acostarse con comodidad.

Muchos doctores creen que las curvaturas espinales severas también comprometen la función respiratoria, ya que la columna con curvatura a menudo comprime un pulmón. En la SMA severa, es difícil decir cuánto deterioro respiratorio hubiera ocurrido aun sin la curvatura, por lo que su contribución es incierta.

El *refuerzo* con una faja para la espalda o un corsé para sostener al niño en cierta posición es recetado a menudo para tratar de dirigir la columna mientras va creciendo. (Esto no es muy diferente de apuntalar un árbol joven con un soporte). Estos aparatos no resuelven el problema, aunque pueden retardar la progresión de la curva, lo cual es deseable.

La solución permanente para la curvatura espinal es casi siempre cirugía para enderezar la columna (*fusión espinal*), la cual puede hacerse si el estado respiratorio del niño es suficientemente bueno para soportar la cirugía. Los médicos generalmente prefieren esperar hasta que se ha logrado el crecimiento máximo de la columna, de manera que se pueda usar una técnica quirúrgica más simple. Por otro lado, a menudo no pueden esperar hasta que el crecimiento sea completo porque el estado respiratorio puede estar deteriorándose al mismo tiempo. Determinar el momento para la cirugía de la espalda es delicado. En esto también, su clínica MDA puede ayudarle a decidir.

### **Preocupaciones sobre la anestesia**

Un niño o un adulto con SMA que necesita cirugía (por ejemplo, para corregir escoliosis) necesita tomar precauciones

especiales. El equipo de cirujanos, particularmente el anesthesiólogo, debe entender la SMA a fondo.

A veces, especialmente en las etapas tempranas de SMA, las células musculares que no están recibiendo señales de los nervios desarrollan ciertas anomalías conforme tratan de “llegar” a los nervios. Estas anomalías pueden producir reacciones peligrosas a las drogas para relajar los músculos que a menudo se utilizan durante la cirugía. Los doctores pueden evadir este problema, si están conscientes del mismo, mediante el uso de drogas diferentes.

### **Respecto a la dieta**

Muchas personas se preguntan si el alimentar a su hijo o alimentarse ellos mismos de una manera especial afectará el curso de la SMA. Hasta ahora, hay poca evidencia que sugiera que cualquier tipo particular de dieta es beneficioso en la SMA.

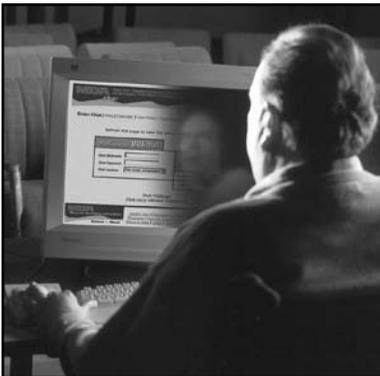
Aparentemente, para muchos padres tiene sentido que una dieta alta en proteína o algún tipo de fórmula nutricional especial ayudará a fortalecer los músculos de su hijo. Mientras que es definitivamente cierto que los niños con SMA necesitan una buena nutrición, no hay evidencia de la necesidad de alguna clase particular de dieta y, de hecho, algunas pueden ser dañinas.

Por ejemplo, dietas especiales compuestas de componentes de proteínas degradadas llamadas aminoácidos — las así llamadas “dietas elementales” — pueden de hecho causarle problemas a niños con SMA que tienen poco tejido muscular. Algunos expertos dicen que estos aminoácidos pueden elevarse a un nivel demasiado alto en la sangre si no hay suficiente tejido muscular para utilizarlos apropiadamente.

Algunos niños pueden beneficiarse más de comidas pequeñas pero frecuentes, que de tres comidas grandes al día.



Un examen físico es una parte clave en el diagnóstico de SMA.



La terapia ocupacional puede ayudar a las personas con SMA a aprender a escribir, usar una computadora y realizar otras tareas cotidianas.

Algunos niños y muchos adultos con SMA se vuelven obesos, probablemente porque no pueden hacer ejercicio efectivo y están ingiriendo demasiadas calorías para su nivel de actividad. Con la dirección de un doctor o un nutricionista, debiera ser posible mantener el peso bajo control, lo cual es importante para la salud, la apariencia y las espaldas de los encargados de cuidarlos, quienes a menudo ayudan con cargarlos y transportarlos cada día.

Algunos médicos recomiendan suplementos disponibles sin receta, incluyendo la creatina y/o la coenzima Q10, para llenar las necesidades nutritivas. La creatina está siendo estudiada en la SMA.

Su doctor de la clínica MDA y otros miembros del personal de la clínica pueden ayudarle con los temas de nutrición para usted o su hijo.

### ¿Qué clase de ejercicio es mejor?

La mayoría de los doctores hacen ver a las personas con SMA y a los padres de niños con SMA que es buena idea, para la salud y el bienestar general físico y psicológico, hacer tanta actividad física como sea cómodo sin llegar a extremos.

Es importante proteger a las articulaciones contra rigidez o lesiones, preservar el rango de movimiento (flexibilidad en las articulaciones), mantener la circulación y, especialmente para los niños, permitir suficiente movilidad para explorar los alrededores.

El ejercicio en una piscina caliente (85 a 90 grados F) puede ser especialmente beneficioso. Una persona con SMA no debiera nadar a solas, y deben proporcionarse las precauciones de seguridad apropiadas.

Algunos expertos en terapia física han presentado interrogantes acerca de la sabiduría de exigirle demasiado a un

número decreciente de neuronas motoras, las cuales tienen que hacer el trabajo que normalmente sería efectuado por muchas de estas células. Se necesita investigar para determinar si este asunto teórico debiera ser realmente considerado al diseñar un plan de ejercicios. Algunos expertos creen que es imposible hacer demasiado, mientras que otros piensan que hacer ejercicio hasta el agotamiento puede "quemar" antes de tiempo las neuronas motoras restantes. Parece razonable hacer ejercicio con discreción y detenerse antes de alcanzar el punto de agotamiento.

Los programas de *terapia física* y *terapia ocupacional* pueden ayudar tanto a niños como a adultos a conocer las mejores formas de utilizar las funciones musculares que tienen y descubrir las maneras más efectivas de realizar las actividades de la vida cotidiana. Usted puede obtener una referencia con un terapeuta físico u ocupacional a través de su clínica MDA.

En la actualidad, un conjunto de productos de tecnología asistencial puede ayudar incluso a niños muy pequeños a explorar el mundo, a pesar de tener músculos muy débiles. Ayudas para estar de pie y caminar, varias clases de vehículos de ruedas motorizados y manuales, y aparatos ortopédicos (el término médico es *ortosis*) pueden ayudar con estar de pie y moverse en los alrededores. Los terapeutas también pueden ayudar a los maestros y a los padres a encontrar las mejores soluciones físicas para el entorno escolar.

Algunas familias han incluso diseñado y construido sus propios vehículos con capacidades especiales, tales como alturas ajustables que les permiten a los niños explorar cosas a nivel del suelo o sentarse a la altura de mesas y escritorios.

Ayudas especiales para escribir, dibujar, usar una computadora o un teléfono, y controlar electrónicamente el medio ambiente (por ejemplo, la temperatura, la iluminación, la televisión, etc.) son útiles para adultos y niños con debilidad relacionada con SMA.

## ¿Cómo se diagnostica la SMA?

Los primeros pasos en el diagnóstico de una enfermedad neuromuscular son usualmente un examen físico y un historial familiar tomados en la oficina, con algunas pruebas sin dolor para distinguir a la SMA de otras condiciones similares (como la distrofia muscular).

El doctor puede ordenar un examen de sangre simple para una enzima llamada creatina quinasa (CK). Esta enzima se escapa de los músculos que se están deteriorando. Es un examen no específico, ya que los niveles de CK se presentan altos en muchas enfermedades neuromusculares, pero con frecuencia es útil de todas formas. Los niveles altos de CK en la sangre no son perjudiciales; son solamente un indicador de daño muscular.

El doctor probablemente recomendará pruebas genéticas si se sospecha SMA, ya que ésta es la forma menos dolorosa y más exacta de diagnosticar la SMA relacionada con SMN o la SBMA.

Las pruebas genéticas requieren solamente una muestra de sangre. Sin embargo, tienen implicaciones para toda la familia que deben ser tomadas en consideración (vea “¿Es hereditaria?” en la página 13).

Las pruebas genéticas están disponibles fácilmente para la SMA relacionada con SMN y la SBMA, mientras que pruebas genéticas para las formas más raras de SMA generalmente están disponibles únicamente como parte de un estudio de investigación.

Sin embargo, estas pruebas están siendo mejoradas y expandidas rápidamente, conforme mejoran el conocimiento y la tecnología. En el futuro cercano, pruebas genéticas altamente detalladas para la SMA relacionada con SMN probablemente serán utilizadas para predecir el curso de la enfermedad con mayor exactitud de lo que es posible actualmente.

Conviene hablar con un consejero genético cuando se encuentra que alguien en la familia tiene una enfermedad genética o cuando se hacen las pruebas. Su clínica MDA puede ayudarle a encontrar un consejero.

La distribución por edad y los síntomas de la SBMA y la SMA de inicio en edad adulta se traslapan con los de otra enfermedad de las neuronas motoras, ALS, de manera que a veces se confunden las dos en las etapas iniciales del examen de diagnóstico. Vale mucho la pena saber qué enfermedad lo afecta a usted o a su familia, ya que la ALS es una condición mucho más severa y de progresión más rápida que la SBMA o la SMA de inicio en la edad adulta.

En casos poco comunes, los doctores quieren que la persona que se sospecha que tiene SMA se someta a una *biopsia muscular*, lo que involucra tomar una pequeña muestra de tejido muscular, usualmente del muslo, y examinarlo bajo un microscopio.

Otras pruebas que pueden ser solicitadas son las que miden la *velocidad de conducción nerviosa* — la velocidad a la que las señales viajan a lo largo de los nervios — y la actividad eléctrica en los músculos. Esta última se llama *electromiograma*, o *EMG*. Las pruebas de velocidad de conducción nerviosa involucran sensaciones que se sienten como choques eléctricos leves, y los EMGs requieren la inserción de agujas cortas en los músculos.



Los adultos con SMA a menudo son capaces de manejar con controles manuales especializados.



Una prueba de velocidad de conducción nerviosa puede ser parte del proceso de diagnóstico de SMA.

## ¿Qué es la atrofia muscular espinal bulbar?

La atrofia muscular espinal bulbar, o SBMA, es llamada a veces enfermedad de Kennedy, por William Kennedy, el médico que originalmente describió la enfermedad en 1968. También se le llama a veces *atrofia muscular bulboespinal*.

Esta enfermedad es una variante de la atrofia muscular espinal. El adjetivo *bulbar* se refiere a una estructura parecida a un bulbo en la parte inferior del cerebro que contiene células nerviosas que controlan los músculos de la cara, la boca y la garganta.

La SBMA también incluye debilidad y atrofia de los músculos de los brazos y las piernas, particularmente aquellos más cerca del centro del cuerpo. También pueden ocurrir espasmos o calambres de los músculos.

### ¿Qué le sucede a alguien con SBMA?

La SBMA afecta principalmente a los hombres y usualmente comienza entre las edades de 30 a 50 años, aunque han comenzado síntomas en hombres tan jóvenes como 15 años o adultos tan ancianos como 60 años de edad. En las pocas mujeres que tienen esta enfermedad, los síntomas son usualmente leves.

La SBMA es diferente de otras formas de SMA de inicio tardío. En contraste con la mayoría de formas de SMA que comienzan en la edad adulta, la participación del músculo bulbar en la SBMA puede ser significativa, afectando el hablar, masticar y tragar. La debilidad del músculo de tragar puede conducir a atragantarse con comida o líquidos, o inhalarlos hacia los pulmones. Esta clase de inhalación puede llevar a la obstrucción de las vías respiratorias o a infecciones.

La debilidad en los músculos de la garganta también puede dificultar la respiración durante el sueño. Las ayudas de ventilación, que empujan el aire bajo presión, pueden ayudar con esto.

Puede ocurrir debilidad de los músculos faciales, haciendo difícil el sonreír o transmitir emociones a través de expresiones faciales.

La SBMA es como otras formas de SMA de inicio en la edad adulta en cuanto a que causa debilidad de las extremidades. Esta debilidad a menudo se nota por primera vez como dificultad con escaleras o con caminar largas distancias, como en centros comerciales o estacionamientos. Progresa muy lentamente, a través de décadas. Conforme pasa el tiempo, un bastón puede ser suficiente para distancias cortas, mientras que una motoneta o una silla de ruedas pueden ser necesarias para las más largas.

Un aspecto de la SBMA que no se aplica a ninguna otra forma de SMA es que los hombres que tienen la enfermedad pueden desarrollar pechos agrandados (*ginecomastia*) y pueden tener fertilidad reducida y atrofia (encogimiento) de los testículos. Estos síntomas, que se convierten en indicadores importantes de la causa de la enfermedad, están relacionados con la forma en que las células del cuerpo dejan de procesar hormonas masculinas, conocidas como *andrógenos*.

La forma usual de SBMA es heredada en un patrón *ligado a X* (vea “¿Es hereditaria?” en la página 13).

### ¿Cuál es la causa fundamental de la SBMA?

El defecto genético en la SBMA de cromosoma X es una sección expandida de ADN llamada repetición *trinucleótida* en un gene que lleva instrucciones para una proteína conocida como *receptor de andrógeno*.



La SBMA usualmente afecta a hombres entre las edades de 30 y 50 años.

La función normal del receptor de andrógeno es ayudar a las células a procesar andrógenos (hormonas masculinas). Cuando el receptor de andrógeno tiene ADN adicional, es más largo de lo que debiera ser y puede ser pegajoso. El receptor de andrógeno defectuoso no puede transportar hormonas masculinas en forma correcta, y puede entonces “estropear el trabajo” de las neuronas motoras en otras formas que les impiden desarrollar sus funciones usuales.

### **¿Pueden desarrollar SBMA las mujeres?**

Debido a que la SBMA es una enfermedad ligada a X, afecta usualmente a los hombres. Sin embargo, en algunos casos, las mujeres pueden tener la enfermedad, aunque es casi siempre un caso muy leve.

El segundo cromosoma X que tienen las mujeres es usualmente suficiente para protegerlas de la mayoría de los aspectos de la enfermedad. Sin embargo, las mujeres (que también producen y usan andrógenos, aunque menos que los hombres) que portan el defecto del gene de receptor de andrógeno en un cromosoma X (*portadoras* de SBMA) pueden tener calambres y espasmos musculares, particularmente cuando llegan a los 60 o 70 años de edad. Las diferencias hormonales entre hombres y mujeres también pueden contribuir al curso menos severo en las mujeres.

## ¿Es hereditaria?

Cuando las personas se enteran que un familiar tiene una enfermedad genética, a menudo se preguntan cómo puede ser, si “nadie lo tiene en la familia”.

La SMA tipo cromosoma 5 (el tipo más común) sigue un patrón hereditario conocido como *autosomal recesivo*, que con frecuencia toma a las familias de sorpresa. Las enfermedades que son *recesivas* requieren dos defectos genéticos — usualmente uno de cada progenitor, pero ocasionalmente uno de un progenitor y otro que ocurre mientras se está formando el feto — antes de que la enfermedad se presente. A las personas que tienen solamente un defecto genético para una enfermedad recesiva se les llama *portadores* y usualmente no presentan síntomas. Con frecuencia la familia no tiene idea que algún miembro es portador hasta que nazca un hijo con una enfermedad recesiva.

Los *autosomas* son los cromosomas numerados, es decir, todos los cromosomas menos el X y el Y, que determinan el sexo.

Si ambos progenitores son portadores de SMA relacionada con SMN, el riesgo de que cada embarazo produzca un hijo con la enfermedad es de 25 por ciento. Este riesgo no cambia, sin importar cuantos niños en la familia han sido afectados previamente. Se “tira a la suerte” con cada nueva concepción.

Las pruebas genéticas para la SMA de cromosoma 5 están ampliamente disponibles para aquéllos que se sospecha que tienen la enfermedad, incluyendo bebés antes de nacer. Sin embargo, hasta ahora en 2003, las pruebas de portador para SMA son más difíciles y no están ampliamente disponibles.

Las pruebas genéticas están expandiéndose y cambiando rápidamente,

pero sus implicaciones pueden ser complejas. Lo mejor es hablar con un consejero genético (puede obtener una referencia a través de su clínica MDA) antes de embarcarse en las pruebas.

A diferencia de la SMA cromosoma 5 (relacionada con SMN), el defecto genético que causa la mayoría de casos de atrofia muscular espinal bulbar (SBMA) se encuentra en el cromosoma X, llevando a un patrón hereditario asociado con X.

Las mujeres tienen dos cromosomas X, y los hombres tienen un cromosoma X y uno Y. Las mujeres que tienen un defecto genético en un cromosoma X son consideradas usualmente como portadoras de una enfermedad ligada con X (aunque algunas veces pueden tener una forma leve de la enfermedad). Los hombres, al contrario, no tienen un segundo cromosoma X que los proteja contra los efectos completos de un defecto genético en el cromosoma X, de manera que muestran los efectos completos de dicho defecto.

Los hombres que heredan un defecto genético ligado con X generalmente tienen la enfermedad. Cada hijo varón de una mujer que porta una enfermedad ligada con X tiene una probabilidad de 50 por ciento de heredar el defecto genético y desarrollar la enfermedad. Cada hija tiene una probabilidad de 50 por ciento de heredar el defecto genético y ser portadora a su vez.

Para la SBMA está disponible una prueba genética mediante una prueba de sangre.

Para más información sobre genética y pruebas genéticas, vea la publicación de la MDA “Hechos sobre la genética y las enfermedades neuromusculares”.



En esta familia, dos de los seis hijos tienen SMA porque cada uno heredó un gene defectuoso de cada progenitor. Los otros niños pueden ser portadores de SMA, capaces de transmitir un gene defectuoso a sus hijos.



La SMA puede ocurrir aun cuando no exista historial familiar.

## Búsqueda de tratamientos y curaciones de la MDA

El sitio Web de la MDA es constantemente actualizado con la información más reciente sobre las enfermedades neuromusculares en su programa. Lea las más recientes noticias de investigación en [mda.org/whatsnew](http://mda.org/whatsnew).

El cuadro de la investigación de SMA asociada con el cromosoma 5 se ha mejorado considerablemente en la última década.

Hay algunas circunstancias especiales concernientes a la genética de SMA relacionada con SMN, de cromosoma 5, que han dado a los investigadores algunas oportunidades especiales de intervenir.

Desde 1995, los científicos saben que el gene principal que determina si alguien desarrolla SMA es un gene para la proteína SMN. El gene de SMN viene en dos versiones ligeramente diferentes, llamadas *SMN1* (también conocido como *SMN-T*) y *SMN2* (también conocido como *SMN-C*).

Las moléculas de proteína producidas según las instrucciones del gene SMN1 son más largas que la mayoría de las producidas del gene SMN2. Estas moléculas de proteína más largas (“largo completo”) parecen ser necesarias para la supervivencia y el funcionamiento adecuados de las neuronas motoras.

El gene SMN2 puede proveer cierta cantidad de proteína SMN de largo completo, pero no la suficiente.

Afortunadamente, muchas personas tienen copias múltiples del gene SMN2 en uno o ambos de sus cromosomas 5. Estos genes SMN2 “extra” pueden disminuir el impacto de un defecto en ambos genes SMN1. En general, mientras más genes SMN2 tenga una persona, es probable que sea más leve el curso de su SMA cromosoma 5.

Muchas estrategias de investigación para el tratamiento de la SMA se basan en incrementar la producción de SMN de largo completo proveniente del gene SMN2.

Otros enfoques incluyen métodos menos específicos de ayudar a las neuronas motoras a sobrevivir en circunstancias adversas.

Se tienen bajo consideración drogas basadas en *factores neurotróficos* (químicos naturales del cuerpo que tienen un efecto positivo sobre las células nerviosas) y químicos *anabólicos* (que fabrican tejidos).

También se está estudiando la *creatina*, una sustancia que puede ayudar a las células musculares o nerviosas a producir energía más fácilmente.

En la SBMA, la investigación se ha enfocado en gran medida en estrategias para bloquear la formación de masas anormales que se encuentran dentro de las células en esta condición; formas de interferir con algunas de las acciones de las hormonas masculinas; y métodos para influenciar cómo son “leídas” las instrucciones genéticas por las células. (Vea “¿Qué es la atrofia muscular espinal bulbar?” en la página 11 para más información sobre la SBMA.)

Los científicos financiados a través del programa mundial de investigación de la MDA son los líderes en la búsqueda de tratamientos potenciales para la SMA.



## MDA está aquí para ayudarle

La Asociación de la Distrofia Muscular ofrece una amplia variedad de servicios para usted y su familia que ayudan a manejar la SMA o la SMBA. El personal de su oficina MDA local está disponible para ayudar de muchas formas. Los servicios de la Asociación incluyen:

- una red nacional de clínicas dotadas de especialistas de primera en enfermedades neuromusculares
- campamentos de verano MDA para niños con enfermedades neuromusculares
- ayuda para obtener equipo médico duradero a través de su programa nacional de préstamos de equipo
- asistencia financiera con reparaciones de todo tipo de equipo médico duradero
- consultas anuales para terapia ocupacional, físico, respiratorio y del habla
- vacunas anuales contra la gripe
- grupos de apoyo para los afectados, sus cónyuges, padres u otros cuidadores
- servicios de apoyo por el Internet mediante la comunidad electrónica *myMDA* y a través de *myMuscleTeam*, un programa que ayuda a reclutar y coordinar ayuda en casa

El programa de educación pública de la MDA ayuda a mantenerse al día con noticias de investigación, descubrimientos médicos e información sobre discapacidad, mediante revistas, publicaciones, conferencistas educativos, seminarios, videos y boletines de noticias.

Los sitios Web de la MDA en [mda.org](http://mda.org) y [espanol.mda.org](http://espanol.mda.org) contiene miles de páginas de valiosa información, incluyendo datos específicos sobre enfermedades, hallazgos de investigación, pruebas clínicas y artículos de revistas anteriores.

Todas las personas inscritas con la MDA reciben automáticamente Quest, la galardonada revista trimestral de la MDA. Quest (solamente disponible en inglés) publica artículos detallados sobre descubrimientos de investigación, cuidados médicos y cotidianos, productos y dispositivos útiles, asuntos sociales y familiares, y mucho más. Puede encontrar otras publicaciones de la MDA en [mda.org/publications](http://mda.org/publications); muchos folletos están disponibles en español. Pregunte en su oficina local MDA para “Servicios MDA para el individuo, la familia y la comunidad” y ayuda para obtener ejemplares de otras publicaciones.

Si tiene cualquier pregunta sobre la SMA o la SBMA, alguien de la MDA le ayudará a encontrar la respuesta. Para ponerse en contacto con su oficina local MDA, llame al (800) 572-1717.



En la portada:

Alexis Villa, de California, quien nació en 1995, tiene SMA tipo 3. Usa aparatos ortopédicos para las piernas la mayor parte del tiempo y ocasionalmente una silla de ruedas para distancias más largas. Le encanta participar en los campamentos de verano de la MDA y se le ve regularmente en una clínica MDA.



El sitio Web de la MDA es constantemente actualizado con la información más reciente sobre las enfermedades neuromusculares en su programa.

mda.org  
(800) 572-1717

©2010, Asociación de la Distrofia Muscular

## Propósito y programas de la MDA

La Asociación de la Distrofia Muscular lucha contra las enfermedades neuromusculares a través de la investigación a nivel mundial. El programa de la MDA incluye las siguientes enfermedades:

### Distrofias musculares

Distrofia muscular de Duchenne  
Distrofia muscular de Becker  
Distrofia muscular del anillo óseo  
Distrofia muscular facioescápulohumeral  
Distrofia muscular miotónica  
(*enfermedad de Steinert*)  
Distrofia muscular congénita  
Distrofia muscular orofaríngea  
Distrofia muscular distal  
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss

### Enfermedades de las neuronas motoras

Esclerosis lateral amiotrófica (*ALS*)  
Atrofia muscular espinal infantil progresiva  
(*Tipo 1, enfermedad de Werdnig-Hoffmann*)  
Atrofia muscular espinal intermedia  
(*Tipo 2*)  
Atrofia muscular espinal juvenil  
(*Tipo 3, enfermedad de Kugelberg Welander*)  
Atrofia muscular espinal adulta (*Tipo 4*)  
Atrofia muscular espinal bulbar  
(*enfermedad de Kennedy*)

### Miopatías inflamatorias

Dermatomiositis  
Polimiositis  
Miositis con cuerpos de inclusión

### Enfermedades de la unión neuromuscular

Miastenia grave  
Síndrome miasténico de Lambert-Eaton  
Síndromes miasténicos congénitos

### Enfermedades de los nervios periféricos

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth  
Ataxia de Friedreich  
Enfermedad de Dejerine-Sottas

### Enfermedades metabólicas de los músculos

Deficiencia de fosforilasa  
(*enfermedad de McArdle*)  
Deficiencia de maltasa ácida  
(*enfermedad de Pompe*)  
Deficiencia de fosfofructoquinasa  
(*enfermedad de Tarui*)  
Deficiencia de enzimas bifurcadoras  
(*enfermedad de Cori o de Forbes*)  
Miopatía mitocondrial  
Deficiencia de carnitina  
Deficiencia de transferasa de palmitil carnitina  
Deficiencia de fosfogliceratoquinasa  
Deficiencia de fosfogliceratomutasa  
Deficiencia de deshidrogenasa de lactato  
Deficiencia de desaminasa de mioadenilato

### Miopatías debidas a anomalías endocrinas

Miopatía hipertiroidea  
Miopatía hipotiroidea

### Otras miopatías

Miotonía congénita  
Paramiotonía congénita  
Enfermedad del núcleo central  
Miopatía nemalínica  
Miopatía miotubular  
(*miopatía centronuclear*)  
Parálisis periódica  
(*hipercalémica e hipocalémica*)