

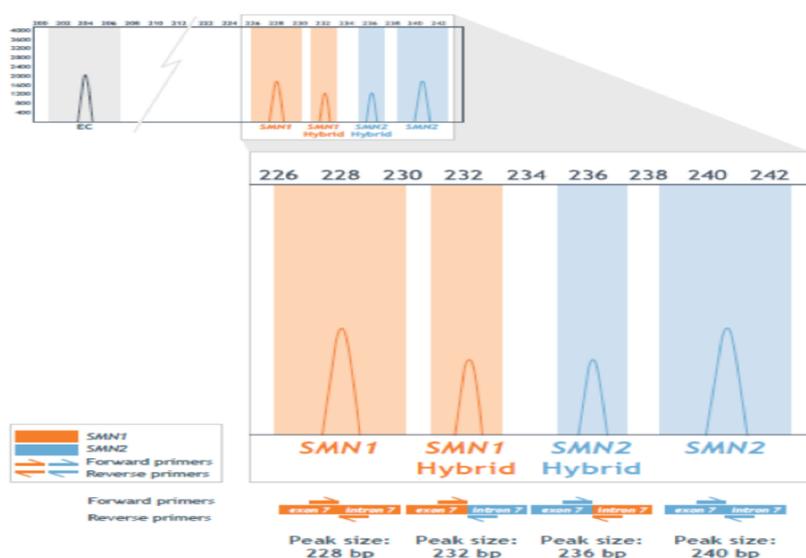
*Macedo Pompa N¹, Aguirre Chavarria D¹

¹ División de laboratorios, Laboratorio clínico, Sección de Referencia. The American British Cowdray IAP - Centro Médico ABC Campus Santa Fe, CDMX.

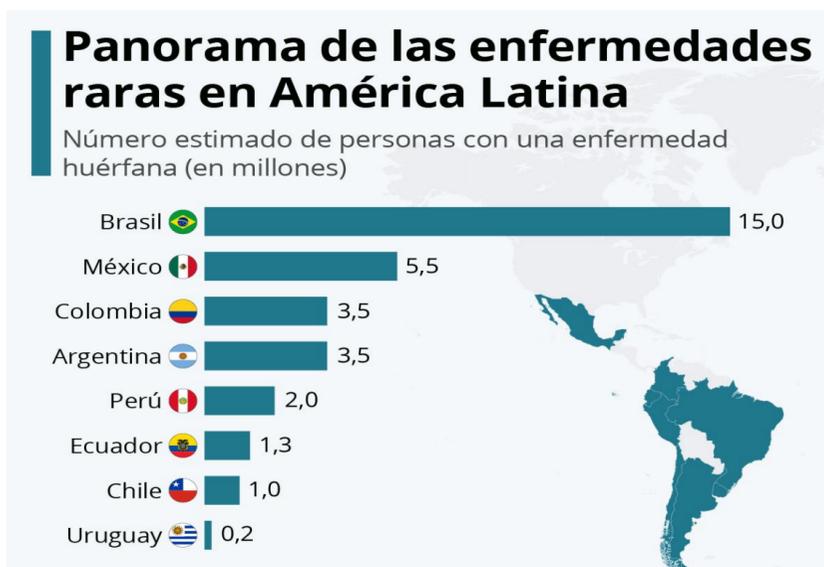
Introducción: La AME es una de las enfermedades raras hereditarias neuromusculares más frecuentes, resultante de una mutación recesiva en el gen SMN1, causando una significativa morbimortalidad infantil y afectando a uno de cada 10000 recién nacidos, siendo los portadores de 1 en 50 individuos, sus manifestaciones clínicas varían desde congénitas graves hasta síntomas mínimos en la adultez, clasificándose según la edad de inicio y la función motora máxima alcanzada, la forma más grave, se manifiesta en los primeros meses de vida con hipotonía, contracturas, cardiopatía, necrosis vascular y una alta mortalidad en los dos primeros años debido a problemas respiratorios.

Objetivo: Evaluar a través de un análisis retrospectivo-comparativo el impacto de integrar la AME dentro del tamiz ampliado en nuestra población, con la finalidad de la identificación temprana de la enfermedad en recién nacidos, para el tratamiento oportuno, retraso de complicaciones e incrementar la expectativa y calidad de vida.

Gráfica 1. Amplificación del gen SMN1 y SMN2



Imá gen 1. Comparación con otros países



Material y métodos: Se realiza el análisis retrospectivo-comparativo de 2 años (2023-2025), a pacientes de 24 a 48 meses de nacidos, donde se tamiza AME en 4,489 tamices, de los cuales evalúa la prevalencia a frecuencia de la presencia de AME en nuestra población de la medición del gen SMN1 y SMN2 (Gráfica 1).

Resultados: Se encuentra que el 2.4% de la población (90 recién nacidos) se detecta AME, en el tamizaje, que en comparación con otras mutaciones (6.6 % de la población) es una enfermedad presente en poca frecuencia. Que en comparación con otros países (5.5%) (Imágen 1), nos encontramos por debajo de la estadística mundial, ya que en México no se cuenta con la prevalencia nacional.

Conclusión: Con base a los resultados y estadística mundial es necesaria la implementación del biomarcador AME, para el diagnóstico diferencial con otras enfermedades comunes que presentan signos y síntomas similares, mejorando el abordaje médico con el inicio del tratamiento oportuno, aumentando la satisfacción, calidad de vida, así como experiencia positiva a los familiares del paciente.

Biografía: Mendell, J.R.; Al-Zaidy, S.; Shell, R.; Arnold, W.D.; Rodino-Klapac, L.R.; Prior, T.W.; Lowes, L.; Alfano, L.; Berry, K.; Church, K.; et al. Single-Dose Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy. N. Engl. J. Med. **2017**, 377, 1713-1722.

Finkel, R.S.; Mercuri, E.; Darras, B.T.; Connolly, A.M.; Kuntz, N.L.; Kirschner, J.; Chiriboga, C.A.; Saito, K.; Servais, L.; Tizzano, E. et al. Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. N. Engl. J. Med. **2017**, 377, 1723-1732.

Baranello, G.; Darras, B.T.; Day, J.W.; Deconinck, N.; Klein, A.; Masson, R.; Mercuri, E.; Rose, K.; El-Khairi, M.; Gerber, M.; et al.

Risdiplam in Type 1 Spinal Muscular Atrophy N Engl J Med **2021** 384 915-923