

## ¿Cómo se desarrollaron las recomendaciones?

Un grupo de trabajo de profesionales de la atención médica de los Estados Unidos (EE. UU.) y Europa Occidental se reunió para revisar cómo han evolucionado los tratamientos aprobados para la atrofia muscular espinal (AME) desde las recomendaciones de atención de la AME de 2018. Además, un grupo de miembros de la comunidad con AME compartió sus experiencias y perspectivas sobre los tratamientos, los recursos y la información necesaria para la toma de decisiones informadas compartidas. Los hallazgos de ambos grupos dieron lugar a recomendaciones actualizadas, que se desarrollaron y publicaron para la comunidad con AME.

### Recomendación principal

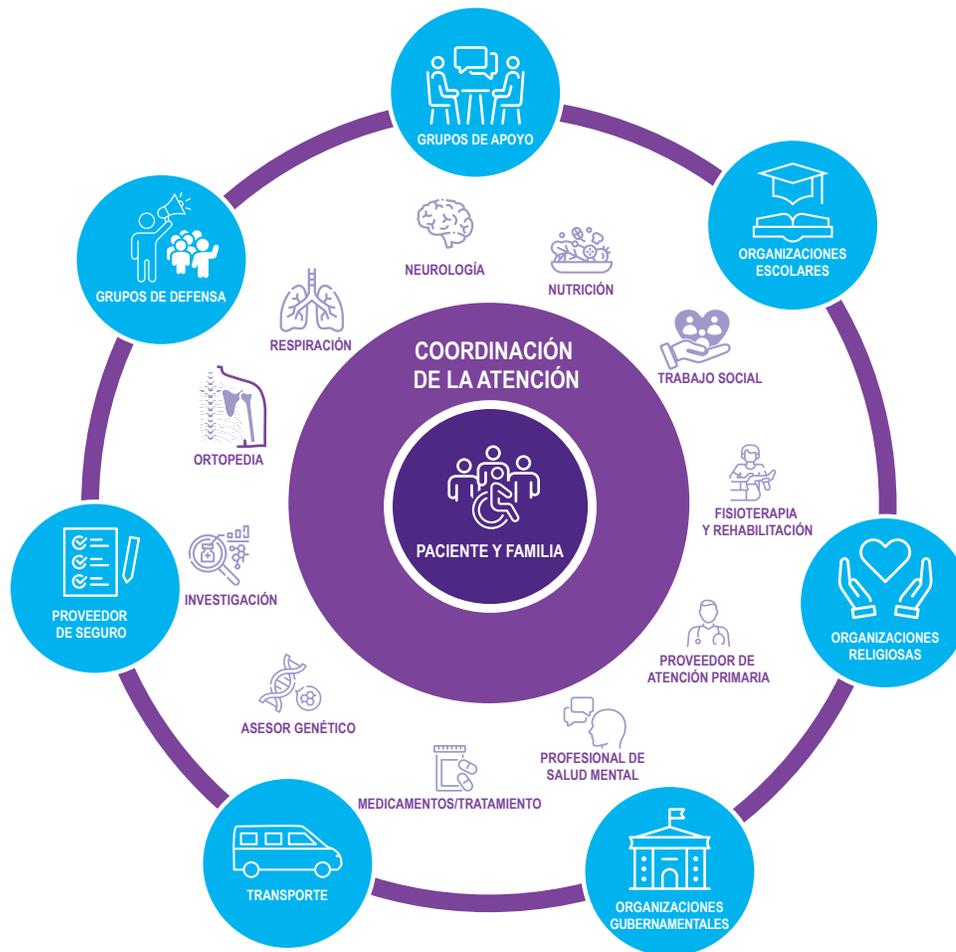
Las perspectivas del paciente y de la familia, y la seguridad y los efectos secundarios del tratamiento, son consideraciones esenciales al tomar decisiones sobre el inicio, el cambio o la interrupción de un tratamiento para la AME.

Se alienta a los pacientes y a las familias a trabajar con su equipo de proveedores de atención médica para que sus preguntas sobre la AME se respondan y se analicen los tratamientos disponibles, como la forma en que funcionan los medicamentos, cómo se administran y su frecuencia, inquietudes de seguridad, posibles efectos secundarios y monitoreo necesario, y las expectativas de plazos para la respuesta al tratamiento. La información sobre el tratamiento está disponible en múltiples fuentes adicionales, incluida [www.curesma.org](http://www.curesma.org). Es esencial tener una conversación abierta sobre su capacidad para cumplir con lo que puede requerirse después de recibir un tratamiento y puede ayudar a determinar qué tratamiento puede ser el mejor. Las preguntas pueden incluir con qué frecuencia se realizarán las visitas médicas y los traslados requeridos, y qué pruebas en curso se realizarán para monitorear la respuesta al tratamiento y los efectos secundarios. Cada tratamiento requiere seguimientos y evaluaciones clínicas en curso. En general, los tratamientos mejoran; sin embargo, ninguno de los tratamientos actuales es una cura para la AME.

## CONSIDERACIONES DE TRATAMIENTO BASADAS EN LAS CARACTERÍSTICAS DEL PACIENTE

	DIAGNÓSTICO RECIENTE (DETECCIÓN EN RECIÉN NACIDOS O DEBIDO A SÍNTOMAS)	NO DIAGNOSTICADO RECIENTEMENTE	ADOLESCENTES Y ADULTOS
<b>Factores que influyen en la elección del tratamiento</b>	<p>Inicio del tratamiento</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Cantidad de copias del gen de supervivencia de la neurona motora 2 (SMN2)</li> <li>Edad al momento del diagnóstico</li> <li>Edad al inicio de los síntomas de AME</li> <li>Resultados de las pruebas de detección de laboratorio</li> </ul> <p>Inicie cualquier tratamiento para mejorar la producción del gen SMN lo antes posible para obtener los mejores resultados.</p>	<p>Inicio, cambio o adición de tratamiento:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Estado clínico actual y otros problemas médicos, por ejemplo, anatomía compleja de la columna vertebral o enfermedad hepática</li> <li>Pérdida de la función después de estar estable durante el tratamiento (puede deberse a una pérdida de la función más lenta debido a estar en tratamiento, pero sin evitar un mayor deterioro)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Intolerancia al tratamiento</li> <li>Calidad de vida</li> <li>Beneficio frente a carga</li> <li>Efectos secundarios del tratamiento</li> <li>Pérdida de la función</li> <li>Inquietudes reproductivas</li> <li>Embarazo</li> <li>Progresión de la enfermedad a pesar del tratamiento</li> <li>Perspectiva del paciente</li> </ul>
<b>Plan de tratamiento (un esfuerzo compartido para identificar los objetivos del paciente para el tratamiento y lo que se proporcionará para tratar o manejar la AME)</b>	<p><b>Monitorear durante 6 a 12 meses A MENOS QUE:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Ocurran efectos secundarios o exista intolerancia al medicamento no aceptables para el paciente o el proveedor de atención médica</li> <li>No se tolere la forma en que se administran los medicamentos, p. ej., intratecal, oral o intravenosa</li> <li>Exista una progresión significativa de la enfermedad según lo determine el proveedor de atención médica y el paciente/cuidador</li> <li>Exista pérdida de hitos motores en un bebé o niño pequeño</li> <li>Se presenten resultados anómalos en las pruebas de control de efectos secundarios de laboratorio</li> <li>Embarazo</li> </ul>		
<b>Resultados anticipados</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Mejoría de la función motora y la supervivencia en comparación con la AME no tratada</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Variable y puede incluir el retraso en la progresión de la AME, mantenimiento de la función motora actual, o restitución o aumento de parte de la función para realizar actividades de la vida diaria y optimizar la independencia</li> </ul>	
<b>Recomendaciones de atención adicional</b>	<p><b>Atención multidisciplinaria de apoyo:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Desarrollo motor y fuerza</li> <li>Columna vertebral y caderas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Respiración</li> <li>Nutrición</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Coordinación de la atención</li> <li>Salud mental y emocional</li> </ul>

## Coordinación de la atención para la AME: Conectar al paciente, a la familia, a los proveedores y a la comunidad



### ¿Quién puede ayudar a orientar la atención?

El acceso a la coordinación de la atención y a la atención interdisciplinaria/multidisciplinaria es esencial para el éxito de la prestación de tratamiento de mejora en la producción del gen de supervivencia de las neuronas motoras (*survival motor neuron*, SMN) para personas que viven con AME. La atención de la salud multidisciplinaria continua es igualmente importante para recibir tratamientos para la AME. La coordinación de la atención es esencial para garantizar que las familias y los equipos de atención médica trabajen juntos para hacer un seguimiento del progreso y abordar cualquier inquietud médica que pueda surgir. La atención médica multidisciplinaria de apoyo es necesaria para optimizar los resultados del tratamiento e incluye atenciones como fisioterapia, terapia ocupacional, terapia del habla, apoyo y evaluaciones respiratorias, salud ósea y apoyo nutricional. Además, es importante mantenerse al día con todas las vacunas para mantenerse saludable.

### Recursos adicionales

¿Les han diagnosticado AME a usted o a alguien que conoce? Envíe un correo electrónico a [infopack@curesma.org](mailto:infopack@curesma.org) y facilítenos su nombre y dirección postal para que podamos enviarle directamente a su puerta un paquete de información completa e imparcial sobre la AME. El paquete de información incluye nuestros folletos de la Serie de atención de la AME, que abarcan diferentes temas e información necesarios para tomar decisiones sobre el tratamiento y la atención. También cubren la genética y las pruebas, las actualizaciones de investigaciones actuales, el manejo de la vida diaria y más. Al enviar un correo electrónico, un miembro de nuestro equipo, se pondrá en contacto con usted para proporcionarle recursos y apoyo en su proceso de diagnóstico.

Para obtener más información, consulte estos recursos adicionales.

[Formulario de solicitud de la guía de recursos](#)

[Qué es la AME](#)

[Actualización de los informes de resumen de mejores prácticas](#)

[Información sobre tratamientos específicos para la AME](#)

**Para revisar el manuscrito publicado sobre las recomendaciones de tratamiento:**

[Actualización de las prácticas recomendadas sobre atrofia muscular espinal: recomendaciones para las consideraciones del tratamiento](#)