

## Demora diagnóstica en enfermedades poco frecuentes

Verónica Aguerre<sup>a</sup> 

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular progresiva, de herencia autosómica recesiva y gravedad variable. Las formas más graves de la enfermedad, en una serie de niños argentinos, desarrollaron insuficiencia respiratoria crónica a los 4 meses y tuvieron una supervivencia media de 6 meses.<sup>1</sup> Hasta hace unos años, el tratamiento de esta patología, con una incidencia estimada en 1/6000 a 1/10 000 recién nacidos vivos, era únicamente de sostén.

En el año 2019 se aprobó, en la Argentina, nusinersen, el primer tratamiento específico para la enfermedad, que estaba disponible en Estados Unidos, Canadá y Europa desde 2016. A este se sumaron con el tiempo otras dos opciones terapéuticas: onasemnogene y risdiplam, con diferentes mecanismos de acción. Cualquiera de ellas debe enmarcarse en un programa de tratamiento que siga los estándares de cuidado recomendados para la enfermedad.<sup>2,3</sup> Más allá de estos últimos, el aspecto central que presenta cualquiera de los esquemas mencionados es que su indicación y efectividad dependen en una gran medida del diagnóstico temprano de la atrofia muscular espinal.<sup>4</sup> En el diagnóstico y tratamiento precoz se juega la posibilidad de que un niño logre alcanzar hitos motores de desarrollo

tan importantes como la sedestación y hasta la posibilidad de caminar en forma independiente.

Las familias y los pacientes afectados no sólo deben lidiar con la dificultad de la demora en el diagnóstico, sino también contar con la accesibilidad al tratamiento adecuado en tiempo y forma, al personal de salud entrenado y a su financiación por parte de los distintos efectores del sistema de salud. Probablemente se trate de una problemática común a otras patologías poco frecuentes. La cuestión esencial es cómo mejorar el proceso de diagnóstico y tratamiento de este tipo de enfermedades para lograr la mejor ecuación para el paciente. Distintas estrategias se han propuesto, como las relacionadas con la educación de los especialistas pediátricos y las campañas de difusión para la comunidad.<sup>5</sup> En los últimos años, la aparición de tratamientos específicos se vio acompañada de una mayor disponibilidad para realizar el diagnóstico molecular.

El estudio de Bolaño Díaz y col.,<sup>6</sup> aborda la problemática de la demora diagnóstica de AME en nuestro país. Los autores postulan como primera causa, la falta de índice de sospecha tanto por parte de los pediatras, como por parte de los neurólogos a quienes se derivó a los pacientes. El rango de demora entre el inicio de

doi (español): <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2022-02946>  
doi (inglés): <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2022-02946.eng>

**Cómo citar:** Aguerre V. Demora diagnóstica en enfermedades poco frecuentes. *Arch Argent Pediatr* 2023;121(2):e202202946.

<sup>a</sup> Editora Asistente.

**Correspondencia para Verónica Aguerre:** [veroaguerre@yahoo.com.ar](mailto:veroaguerre@yahoo.com.ar)



Esta obra está bajo una licencia de Creative Commons Atribución-No Comercial-Sin Obra Derivada 4.0 Internacional. Atribución — Permite copiar, distribuir y comunicar públicamente la obra. A cambio se debe reconocer y citar al autor original. No Comercial — Esta obra no puede ser utilizada con finalidades comerciales, a menos que se obtenga el permiso. Sin Obra Derivada — Si remezcla, transforma o crea a partir del material, no puede difundir el material modificado.

los síntomas y la confirmación diagnóstica se hace más amplio a medida que baja la gravedad de la forma clínica. Sería interesante conocer la procedencia de la población incluida y si existen asimismo diferencias regionales en dicha demora diagnóstica. Por otro lado, hay que tener en cuenta que, por fuera de la población estudiada, seguramente queda una cantidad significativa de niños que fallecieron sin una confirmación diagnóstica.

En los últimos años, algunos países han incorporado el diagnóstico de AME dentro de la pesquisa neonatal, permitiendo el tratamiento de pacientes en etapa presintomática, situación ideal dentro de la gravedad del diagnóstico. Estos países incluyen entre otros a Australia, Bélgica, Canadá, Estados Unidos, Alemania, Italia, Japón y Taiwan.<sup>7</sup>

En nuestro país, en el año 2020 se creó la Comisión Nacional para Pacientes con Atrofia Muscular Espinal (CONAME), en la órbita del Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF) del Ministerio de Salud de la Nación. En enero de 2021 se incorporó nusinersen, medicación de alto costo, a las tecnologías tuteladas. CONAME cumple la función de determinar si los pacientes sin cobertura de la seguridad social o privada ingresados en el Registro Único de Tecnologías Tuteladas, que solicitan cobertura, cumplen los requisitos y condiciones para recibir el tratamiento. Sin embargo, el tiempo que transcurre entre el diagnóstico, la indicación terapéutica y el inicio real del tratamiento sigue siendo prolongado, lo que atenta contra la mayor efectividad del mismo, particularmente en las formas más graves de la enfermedad.

El estudio de Bolaño Díaz y col.,<sup>6</sup> tiene la fortaleza de visibilizar la compleja situación del diagnóstico de la atrofia muscular espinal en la Argentina y difunde bases clínicas para la sospecha clínica. No está de más recordar que *“No se diagnostica lo que no se conoce o aquello en lo que no se piensa, que casi siempre es por conocerse poco”*. El diagnóstico precoz es el primer paso de un camino que debe transitarse eficientemente para lograr el mejor resultado posible para cada paciente. ■

## REFERENCIAS

1. Aguerre V, De Castro F, Mozzoni J, Gravina LP, et al. Natural history of type 1 spinal muscular atrophy in a series of argentinian children. *J Neuromuscul Dis.* 2020; 7(4):453-8.
2. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018; 28(2):103-15.
3. Monges S, De Castro Perez F, Mozzoni J, Aguerre V, et al. Manejo de la Atrofia Muscular Espinal. [Acceso: 3 de diciembre de 2022]. Disponible en: [https://www.garrahan.gov.ar/images/intranet/guias\\_atencion/GAP\\_2019\\_-\\_MANEJO\\_AME\\_-\\_VERSION\\_FINAL.pdf](https://www.garrahan.gov.ar/images/intranet/guias_atencion/GAP_2019_-_MANEJO_AME_-_VERSION_FINAL.pdf)
4. Baranello G, Gorni K, Daigl M, Kotzeva A, et al. Prognostic factors and treatment-effect modifiers in spinal muscular atrophy. *Clin Pharmacol Ther.* 2021; 110(6):1435-54.
5. Cao Y, Cheng M, Qu Y, Bai J, et al. Factors associated with delayed diagnosis of spinal muscular atrophy in China and changes in diagnostic delay. *Neuromuscul Disord.* 2021; 31(6):519-27.
6. Bolaño Díaz CF, Morosini M, Chloca F, Mesa L, et al. El difícil camino al diagnóstico del paciente con atrofia muscular espinal. *Arch Argent Pediatr* 2023;121(2): e202102542.
7. Dangouloff T, Vrščaj E, Servais L, Osredkar D; SMA NBS World Study Group. Newborn screening programs for spinal muscular atrophy worldwide: Where we stand and where to go. *Neuromuscul Disord.* 2021; 31(6):574-82.