Arch Argent Pediatr. 2026;e202611045

Perfil nutricional y metabólico de niños con atrofia muscular espinal tipos 1 y 2 atendidos en un centro de referencia

Agustina Venditti[1], *Julio Busaniche*[1], *Javier Muntadas*[2], *Magalí Squitín Tasende*[1]

RESUMEN

Introducción. La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad genética degenerativa que afecta principalmente a las motoneuronas. La introducción de terapias modificadoras ha cambiado la evolución natural y condicionado la aparición de nuevos fenotipos clínicos. Evidencia reciente sugiere un impacto sistémico, incluidas alteraciones metabólicas.

Objetivo. Describir la antropometría, el perfil nutricional y metabólico de niños con AME tipo 1 y 2 atendidos en un centro de referencia.

Población y métodos. Estudio descriptivo transversal, realizado en un hospital de tercer nivel entre 2020 y 2023. Se analizó la antropometría, el perfil lipídico, el glucídico y el estado nutricional de 17 niños menores de 12 años con AME tipo 1 y 2 en su primera consulta.

Resultados. Se observó una alta frecuencia de sobrepeso, así como alteraciones del metabolismo lipídico y glucídico, incluida insulinorresistencia, en una proporción relevante de los pacientes. La comparación exploratoria entre AME tipo 1 y tipo 2 mostró un perfil heterogéneo: algunos parámetros como HDL bajo e IMC elevado fueron más frecuentes en AME tipo 1, mientras que la insulinemia elevada fue más frecuente en AME tipo 2. Estos hallazgos no permiten establecer conclusiones definitivas sobre diferencias entre subtipos. El único paciente tratado en etapa presintomática presentó un perfil nutricional y metabólico dentro de los parámetros esperados.

Conclusión. Este estudio destaca la necesidad de un enfoque multidisciplinario que incluya evaluación nutricional y metabólica en el seguimiento de pacientes con AME, adaptado a sus nuevos fenotipos y mayor sobrevida.

Palabras clave: *atrofia muscular espinal; metabolismo; dislipidemias; resistencia a la insulina; nutrición.*

doi (español): http://dx.doi.org/10.5546/aap.2026-11045
doi (inglés): http://dx.doi.org/10.5546/aap.2026-11045.eng

Cómo citar: Venditti A, Busaniche J, Muntadas J, Squitín Tasende M. Perfil nutricional y metabólico de niños con atrofia muscular espinal tipos 1 y 2 atendidos en un centro de referencia. *Arch Argent Pediatr.* 2026;e202611045. Primero en Internet 19-NOV-2026.

[1] Departamento de Pediatría; [2] Servicio de Neurología Infantil; Hospital Italiano de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Correspondencia para *Magalí Squitín Tasende: magali.squitin@hospitalitaliano.org.ar*

Financiamiento*: Ninguno.*

Conflicto de intereses*: Ninguno que declarar.*

Recibido*: 18-2-2026*
Aceptado*: 28-8-2026*

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.

INTRODUCCIÓN

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad hereditaria, progresiva y degenerativa que afecta a las motoneuronas, manifestándose con debilidad y atrofia muscular. Es causada por mutaciones en el gen de la neurona motora de supervivencia 1 (*SMN1*), que producen deficiencia funcional de la proteína codificada. Su prevalencia es de 1 de cada 10 000 nacidos vivos y, sin tratamiento, constituye la principal causa genética de muerte infantil.[1,2] Clásicamente, se clasifica en fenotipos según edad de presentación e hito motor alcanzado.[3]

Estudios recientes demuestran que la proteína SMN no solo participa en la función motora, sino también en el desarrollo y función de distintos tejidos, considerándose actualmente a la AME como una condición sistémica.[4] En el aspecto metabólico, algunos reportes sugieren que la grave atrofia muscular predispondría a hipoglucemia en ayunas y otros estados catabólicos.[5] Además, la composición corporal difiere de la observada en niños sanos, con predominio de sobrepeso, aumento de masa grasa y disminución de masa muscular, como consecuencia de la degeneración neuronal, el desbalance entre ingesta y gasto energético, y la escasa actividad física.

El abordaje integral ha cobrado relevancia últimamente. Las primeras guías de cuidado incorporaron un enfoque proactivo y, junto con las terapias farmacológicas, han transformado el pronóstico y sobrevida, generando nuevos fenotipos clínicos.[6,7] La presencia de dislipidemia, alteraciones del metabolismo glucídico y riesgo cardiovascular en adultos con AME 3 amplió el foco de atención más allá del compromiso neurológico y respiratorio, incorporando aspectos metabólicos, nutricionales y endocrinológicos.[8,9] Frente al nuevo paradigma, resulta fundamental generar evidencia que permita caracterizar aspectos previamente desatendidos.

Este estudio propone analizar y describir la antropometría y metabolismo lipídico y glucídico en niños con AME tipo 1 y 2, atendidos en el Hospital Italiano de Buenos Aires durante el período 2020-2023.

Objetivo

Describir las características del metabolismo lipídico y glucídico, y el estado nutricional de pacientes con AME tipo 1 y 2 en la primera consulta en hospital de día con el equipo de enfermedades neuromusculares del Hospital Italiano de Buenos Aires.

POBLACIÓN Y MÉTODOS

Diseño

Estudio de corte transversal descriptivo. Los datos fueron recolectados mediante revisión de historia clínica electrónica.

Ámbito

Se realizó en el Hospital Italiano de Buenos Aires, hospital universitario de tercer nivel que cuenta con una Unidad Interdisciplinaria de Enfermedades Neuromusculares Infantiles.

Población

Se incluyeron pacientes con diagnóstico confirmado de AME tipo 1 o 2, menores de 12 años, en su primera consulta al hospital de día entre 2020 y 2023. Se excluyeron aquellos con intercurrencias o sujetos a condiciones de estrés, y los que carecían de datos de laboratorio.

Variables de resultado

1. Antropometría

Medidas antropométricas percentiladas con curvas específicas para AME: peso, talla e IMC, según el trabajo de De Amicis *et al*.[3] Se aplicaron estas referencias ya que las curvas de crecimiento de la Organización Mundial de la Salud y la Sociedad Argentina de Pediatría fueron construidas a partir de niños sanos, ambulatorios y con actividad física habitual, cuya antropometría y composición corporal difieren de las observadas en AME.

2. Perfil glucídico[10]

Glucemia en ayunas
Insulinemia
Hemoglobina glicosilada

HOMA (*Homeostasis Model Assessement*, índice de resistencia a la insulina), calculada como (glucemia × insulinemia) / 405.

PTOG (prueba de tolerancia oral a la glucosa).

3 Perfil lipídico[11]

Colesterolemia total, HDL, LDL, no HDL
Triglicéridemia

Además, transaminasa glutámico-oxalacética (GOT), glutamato-piruvato-transaminasa (GPT), ecografía hepática, hitos del desarrollo motor grueso, soporte ventilatorio y nutricional, terapia modificadora de la enfermedad y edad de inicio.

Definiciones operativas

Se definió hipercolesterolemia como colesterol total ≥200 mg/dL; HDl bajo como <40 mg/dl; hipertrigliceridemia como triglicéridos ≥100 mg/dl en menores de 10 años; glucemia

alterada en ayunas como glucemia ≥100 mg/dl; insulinorresistencia como índice HOMA >0,7 en prepuberales o >1,4 en puberales; insulinemia elevada >3,5 µU/ml e intolerancia a la glucosa como glucemia a los 120 minutos de la PTOG entre 140 y 199 mg/dl.[10,11]

Se definió pubertad según criterios de Tanner: estadio ≥2 en mujeres (desarrollo mamario) y en varones (volumen testicular ≥4 ml). Los valores de referencia de insulinemia e índice HOMA se aplicaron según el estadio puberal.

Condiciones de ayuno

El protocolo indicaba toma de muestras con ayuno mínimo de 8 horas para glucemia, insulinemia, hemoglobina glicosilada (HbA1c) y perfil lipídico. No fue posible corroborar retrospectivamente su cumplimiento en todos los casos.

Indicación de HbA1c, PTOG y ecografía hepática

La HbA1c se solicitó según criterio clínico en el contexto de evaluación metabólica. La PTOG se indicó en pacientes con glucemia alterada en ayunas que pudieran colaborar con la prueba. La ecografía hepática se realizó como parte del seguimiento cuando fue posible durante el período de estudio.

Las variables con datos incompletos se analizaron con el denominador correspondiente según el número de pacientes con información disponible para cada variable, detallado en resultados y tablas.

Muestreo y cálculo muestral

Se incluyeron todos los pacientes con AME 1 o 2 atendidos en el Hospital Italiano de Buenos Aires.

Análisis estadístico

Se describieron variables categóricas como frecuencia absoluta y relativa. Las continuas, como media y desviación estándar o mediana y rango intercuartílico de acuerdo a la distribución observada. Se realizó el análisis estadístico con el *software* Stata 16.

Consideraciones éticas

El protocolo fue aprobado por el Comité de Ética de Protocolos de Investigación del Hospital Italiano de Buenos Aires (18/04/2024). Código 12627.

RESULTADOS

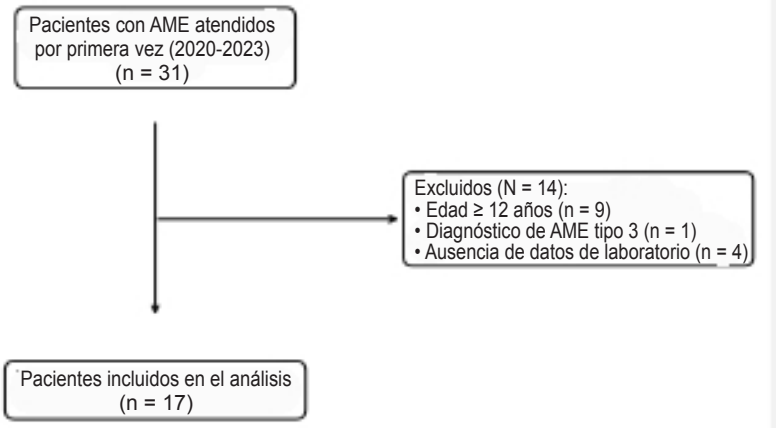
Participantes

Durante el período de estudio, 31 pacientes fueron atendidos por primera vez; 9 fueron excluidos por edad, 4 por falta de laboratorio y 1 por presentar AME tipo 3. Se analizaron 17 pacientes (*Figura 1*). Sus características se describen en la *Tabla 1*.

Resultados principales

La mediana de edad en la primera consulta fue de 25 meses (IIC 12-48) y la del inicio del tratamiento farmacológico, de 9 meses (IIC 6-19). Un paciente tuvo diagnóstico presintomático y recibió tratamiento en esa etapa. La relación mujer:hombre fue 1:1,4.

Figura 1. Flujograma de selección de pacientes



AME: atrofia muscular

Tabla 1. Características basales de los pacientes al momento de la primera consulta en el Hospital Italiano de Buenos Aires

Características basales	
Sexo	
Femenino/masculino	7/10
Edad en meses al momento de primera consulta, mediana (IIC)	25 (12-48)
Edad en meses al momento de inicio tratamiento farmacológico, mediana (IIC)	9 (6-19)
Tipo de AME	
Tipo 1/tipo 2	12/5
Lugar de origen, n	
AMBA	12 (71)
Interior	5 (29)
Tratamiento recibido, n (%)	
Ninguno	4 (23)
Nusinersen	12 (71)
Risdiplam	1 (6)
Máximo hito motor alcanzado, n (%)	
No sedestador	11 (65)
Sedestador	6 (35)
Deambulador	1 (6)
Escalas motoras	
CHOP INTEND*, mediana (IIC)	29 (21-48)
HFMSE**, mediana (IIC)	21 (10-27)
Soporte ventilatorio, n (%)	11 (65)
Ventilación invasiva	8 (47)
Ventilación no invasiva	11 (65)
Sin soporte	6 (36)
Soporte nutricional, n (%)	11 (64)
SNG	3 (18)
Gastrostomía	8 (47)
Sin soporte	6 (36)

AMBA: Área Metropolitana de Buenos Aires; AME: atrofia muscular espinal; CHOP INTEND: Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorder; HFMSE: Escala Motora Funcional de Hammersmith Ampliada; SNG: sonda nasogástrica; IIC: intervalo intercuartílico.

*n = 9; ** n = 4

El 41 % de los pacientes presentó IMC mayor al percentil 90 y ninguno se ubicó por debajo del percentil 25 según tablas específicas (*Figura 2*).

Los resultados del perfil lipídico y glucídico se muestran en la *Tabla 2*. Tres pacientes (18 %) presentaron hipercolesterolemia; 4 (23,5 %), HDL bajo; 2 (12 %), LDL elevado; y 6 (35 %), hipertrigliceridemia

Tres pacientes (18 %) presentaron glucemia alterada en ayunas; no hubo episodios de hipoglucemia. La mediana de insulinemia fue de 3,7 µU/mL (IIC 2,2-9,2), y 9 de 13 pacientes evaluados (69 %) presentaron índice HOMA elevado.[12]

Se realizó ecografía hepática en 16 pacientes y se detectó esteatosis en 2. La comparación entre AME tipo 1 y 2 de los principales parámetros de laboratorio se presenta en la*Tabla 3*.

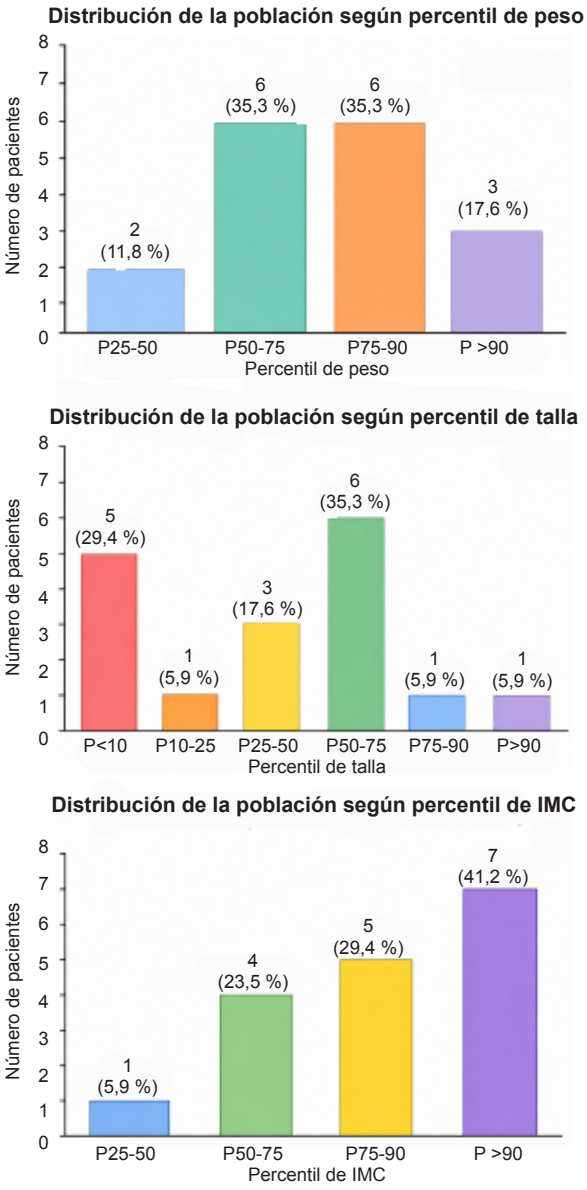
DISCUSIÓN

Antropometría

El 41 % de los pacientes presentó sobrepeso según tablas de IMC específicas para AME.[3] Las guías sugieren considerar sobrepeso en sedentarios con IMC > percentil 25 en tablas para población sana; en nuestro estudio, solo 6 pacientes eran sedentarios y apenas 2 fueron normopesos por estos criterios, destacando la discordancia entre referencias.[12-14]

La composición corporal es esencial para interpretar adecuadamente el estado nutricional en AME, pero métodos directos de evaluación raramente están disponibles en la práctica clínica. Un único paciente fue estudiado mediante centellografía (65 % masa grasa), que mostró IMC > percentil 90, intolerancia glucídica, pero perfil lipídico normal, evidenciando la discordancia entre índices antropométricos y metabolismo.

Figura 2. Antropometría de los pacientes (n = 17)



IMC: índice de masa corporal.

Tabla 2. Perfil lipídico y glucídico de los pacientes

Parámetro	Mediana (IIC)	Valores normales esperados	n (%) fuera de rango
Colesterol total (mg/dl)	162 (147-177)	<200	3 (18)
HDL (mg/dl)	45 (35-57)	≥40	4 (23,5)
LDL (mg/dl)	63 (63-113)	<130	2 (12)
Colesterol no HDL (mg/dl)	113 (92,5-135,5)	<120	6 (35)
Triglicéridos (mg/dl)	98 (70-122)	<100*	6 (35)
Glucemia (mg/dl)	88,5 (85,5-94,5)	<100	3 (17,6)
Insulinemia (µU/ml)	3,7 (2,2-9,2)	<3,5 prepuberales	9 (53)
Índice HOMA	0,96 (0,51-2,16)	<0,7 prepuberales / <1,4 puberales	9 (53)
HbA1c (%)	–	<5,7	0
PTOG a los 120 min (mg/dl)	–	<140	2/2 entre 140-199

**Para menores de 10 años, según SAP.*
HOMA: Homeostasis Model Assessement; HbA1c: hemoglobina glicosilada; PTOG: prueba de tolerancia oral a la glucosa; IIC: intervalo intercuartílico.

Tabla 3. Comparación exploratoria de parámetros metabólicos según tipo de atrofia muscular espinal

Parámetro	AME tipo 1 (n = 12)	AME tipo 2 (n = 5)
Edad (mediana, meses)	34,5	38,8
HDL <40 mg/dl	5/12	1/5
Insulinemia >3,5 µU/ml	6/12	3/5
HOMA >0,7/1,4	7/12	2/5
IMC > p90	6/12	1/5

AME: atrofia muscular espinal; HOMA: Homeostasis Model Assessement*; IMC: índice de masa corporal; p: percentil.*

Metabolismo lipídico

La mediana de colesterol total fue de 162 mg/dl, con 3 pacientes con valores >200 mg/dl; solo 1 presentaba sobrepeso. Aunque no existen umbrales específicos para AME, esto podría sugerir mayor riesgo de dislipidemia, en concordancia con estudios en enfermedades neuromusculares.[1,2,15]

La mediana de HDL fue de 45 mg/dl y el 23,5 % presentó valores <40 mg/dl, posiblemente asociados a baja actividad física y composición corporal alterada. La mediana de LDL fue de 63 mg/dl, con valores >130 mg/dl en el 12 % de los pacientes, lo que sugiere que el LDL no estaría significativamente elevado.

La trigliceridemia mostró una mediana de 98 mg/dl, con valores elevados en el 35 % de los pacientes. Estudios previos describen hipertrigliceridemia y alteraciones en la oxidación de ácidos grasos en niños con AME.[1,15-17] La mediana del colesterol no HDL fue de 113 mg/dl, ligeramente inferior al rango deseable para población pediátrica. Este parámetro refleja la carga de lipoproteínas aterogénicas y constituye un predictor de riesgo cardiovascular a largo plazo, especialmente en muestras sin ayuno. Wu *et al*. (2023) demostraron que sus niveles en la infancia predicen eventos cardiovasculares en la adultez con mayor precisión que el C-LDL, incluso con valores normales de C-LDL. Esto respalda la relevancia de este parámetro y la vigilancia temprana del riesgo aterogénico en niños con enfermedades neuromusculares.[18]

Además, existe evidencia inicial de que alteraciones del microbioma intestinal en pacientes con AME podrían vincularse con trastornos del metabolismo lipídico, lo que abre nuevas líneas de investigación y estrategias de tratamiento.[19]

Metabolismo glucídico

Según la literatura, la AME puede predisponer a alteraciones en la homeostasis de la glucosa debido a los factores mencionados previamente.[16,20]

Asimismo, estudios recientes refuerzan que las alteraciones metabólicas en la AME forman parte de un fenómeno sistémico primario y no solo de la inmovilidad o la composición corporal alterada. Se han documentado anomalías pancreáticas estructurales, con aumento de células α y reducción de células β, lo que podría explicar la disfunción en la homeostasis glucémica incluso en etapas precoces o presintomáticas de la enfermedad.[21]

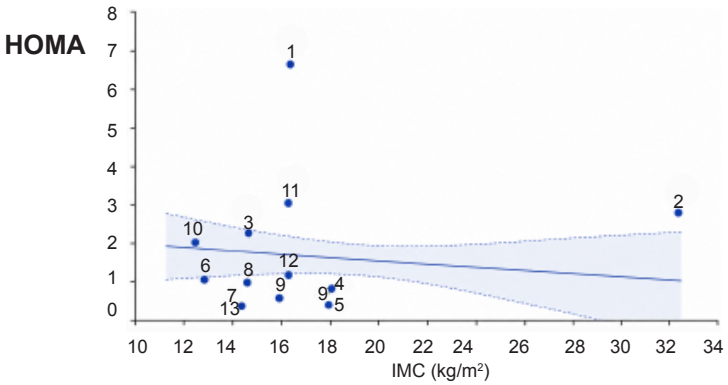
Tres de los pacientes evaluados presentaron hiperglucemia. No se registraron episodios de hipoglucemia, hallazgo descrito especialmente en pacientes con AME tipo 1.[5,22] Sin embargo, la naturaleza del estudio no permite asegurar que las muestras se hayan obtenido con las horas de ayuno recomendadas. Además, al tratarse de evaluaciones realizadas en estabilidad clínica, disminuye la probabilidad de coexistencia de situaciones de estrés, principales desencadenantes de hipoglucemia en estos pacientes (por ejemplo: cirugía, fiebre o infecciones) (*Tabla 2*).

El 53 % de los pacientes con índice HOMA calculado presentaron valores superiores a los esperados para la edad. Solo 2 contaban con PTOG, que evidenció alteraciones.

Si bien no se realizaron comparaciones estadísticas formales, los pacientes con IMC por encima del percentil 90 según curvas específicas tendieron a presentar índices HOMA más elevados (*Figura 3*).

Cabe destacar que el paciente de mayor edad de la cohorte (8 años, AME tipo 2), con inicio de tratamiento a los 4 años, presentó los valores más elevados de insulinemia (24,5 µU/ml) e índice HOMA de la serie. Aunque se trata de una observación aislada que no permite establecer relaciones causales, sugiere que las alteraciones

Figura 3. Relación entre índice HOMA e índice de masa corporal



HOMA: Homeostasis Model Assessement; *IMC: índice de masa corporal.*

metabólicas podrían acentuarse con la mayor edad y la mayor duración acumulada de la enfermedad. Este hallazgo refuerza la importancia del seguimiento metabólico longitudinal en esta población.

Esteatosis hepática

Se identificó esteatosis hepática por ecografía en 2 de 16 pacientes (12,5 %). Ambos presentaban dislipidemia o resistencia a la insulina. Aunque la muestra es pequeña y la ecografía tiene sensibilidad limitada para detectar esteatosis leve, estos hallazgos resultan relevantes y concordantes con la literatura reciente.

El estudio de Deguise *et al*. (2019) evidenció una mayor predisposición al desarrollo de enfermedad hepática grasa no alcohólica.[15] En esa cohorte, el 37,5 % de los pacientes presentó al menos una alteración del perfil lipídico y un porcentaje similar mostró esteatosis en muestras de necropsia. Esta prevalencia supera la reportada en población pediátrica general (el 0,7 % en niños de 2 a 4 años) y se asemeja a la observada en niños con obesidad. Evidencia reciente demuestra, además, que el hígado presenta disfunción metabólica temprana secundaria a la deficiencia de SMN en hepatocitos, incluso antes de la aparición de signos neuromusculares.[23]

AME 1 vs. AME 2

La comparación entre subtipos se realizó con fines exclusivamente descriptivos; dado el reducido tamaño muestral y la ausencia de pruebas de hipótesis, las diferencias porcentuales observadas no permiten inferir asociaciones estadísticas ni establecer la dirección o magnitud real de las diferencias entre subtipos. Bajo esta salvedad, los pacientes con AME tipo 1 presentaron mayor proporción de HDL bajo (42 % vs. 20 %), índice HOMA alterado (58 % vs. 40 %) e IMC por encima del percentil 90 (50 % vs. 20 %) en comparación con aquellos con AME tipo 2. La proporción de insulinemia elevada, en cambio, fue mayor en el grupo tipo 2 (60 % vs. 50 %), evidenciando un perfil heterogéneo y sin tendencia uniforme.

Estos hallazgos deben considerarse generadores de hipótesis para futuros estudios con muestras de mayor tamaño.

Impacto del tratamiento farmacológico

Un único paciente recibió tratamiento presintomático (observación anecdótica). Este fue el único deambulador y mostró parámetros antropométricos y metabólicos normales, lo que sugiere que el tratamiento precoz podría mejorar el perfil metabólico mediante mayor movilidad y mejor composición corporal.

Evidencia reciente demuestra que la deficiencia de SMN produce disfunción primaria pancreática e hepática incluso presintomáticamente.[21,23] Por lo tanto, la restitución temprana de SMN mediante terapias modificadoras podría ejercer efectos sistémicos globales, atenuando alteraciones metabólicas, hepáticas y endocrinológicas más allá del compromiso neuromuscular. Este hallazgo sugiere un impacto sistémico potencial de estas terapias que requiere confirmación en estudios prospectivos amplios.[24]

Limitaciones

El estudio presenta limitaciones inherentes: tamaño muestral pequeño en enfermedad rara y cohorte unicéntrica (AMBA).

Un punto que merece reflexión es la elección de curvas de crecimiento específicas para AME. Aunque podría cuestionarse esta decisión, optamos por ellas porque los pacientes con AME presentan trayectorias y patrones corporales tan particulares que las curvas estándar (OMS y Sociedad Argentina de Pediatría) —desarrolladas en población sana, ambulatoria y físicamente activa— generan clasificaciones significativamente imprecisas, especialmente sobreestimación de bajo peso. Sin embargo, reconocemos que incluso las curvas AME-específicas tienen limitaciones inherentes a esta población heterogénea.

Adicionalmente, no estuvieron disponibles métodos directos de composición corporal, no fue posible verificar ayunos ni patrones alimentarios, y datos de HbA1c y PTOG fueron limitados (3 y 2 pacientes respectivamente). El reducido número de presintomáticos impidió comparaciones entre subgrupos terapéuticos.

A pesar de estas limitaciones, los hallazgos aportan información valiosa sobre un aspecto poco explorado y fundamentan futuras investigaciones.

CONCLUSIÓN

Este estudio constituye una de las primeras descripciones en Argentina del perfil nutricional y metabólico de niños con AME tipo 1 y 2 en la era de las terapias modificadoras de la enfermedad. En nuestra cohorte, se identificó una elevada proporción de sobrepeso según curvas específicas (41 %), insulinorresistencia (53 %), dislipidemia —principalmente con HDL bajo (23,5 %) e hipertrigliceridemia (35 %)— y esteatosis hepática (12,5 %), hallazgos que respaldan la noción de la AME como una enfermedad sistémica con compromiso metabólico significativo, más allá del clásico fenotipo neuromuscular.

A pesar de las limitaciones del diseño y tamaño muestral, estos resultados refuerzan la necesidad de incorporar la evaluación metabólica sistemática al seguimiento integral y multidisciplinario de estos pacientes, especialmente en el contexto actual de mayor sobrevida y modificación del fenotipo clínico. Estudios prospectivos con cohortes ampliadas y mayor tiempo de seguimiento permitirán establecer la relevancia clínica a largo plazo de estas alteraciones y evaluar el impacto sistémico real de las terapias modificadoras de la enfermedad. ■

REFERENCIAS

1. Watson KS, Boukhloufi I, Bowerman M, Parson SH. The relationship between body composition, fatty acid metabolism and diet in spinal muscular atrophy. *Brain Sci*. 2021;11(2):131. doi:10.3390/brainsci11020131.
2. Djordjevic SA, Milic-Rasic V, Brankovic V, Kosac A, Dejanovic-Djordjevic I, Markovic-Denic L, et al. Glucose and lipid metabolism disorders in children and adolescents with spinal muscular atrophy types 2 and 3. *Neuromuscul Disord*. 2021;31(4):291–9. doi:10.1016/j.nmd.2021.02.002.
3. De Amicis R, Baranello G, Foppiani A, Leone A, Battezzati A, Bedogni G, et al. Growth patterns in children with spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis*. 2021;16(1):375. doi:10.1186/s13023-021-02015-9.
4. Arnold WD, Kassar D, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. *Muscle Nerve.* 2015;51(2):157–67. doi:10.1002/mus.24497.
5. Ørngreen MC, Zacho M, Hebert A, Laub M, Vissing J. Patients with severe muscle wasting are prone to develop hypoglycemia during fasting. *Neurology*. 2003;61(7):997–1000. doi:10.1212/01.wnl.0000086813.59722.72.
6. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol*. 2007;22(8):1027-49. doi:10.1177/0883073807305788.
7. Mercuri E, Pera MC, Scoto M, Finkel R, Muntoni F. Spinal muscular atrophy - insights and challenges in the treatment era. *Nat Rev Neurol.* 2020;16(12):706–15. doi:10.1038/s41582-020-00413-4.
8. Miletić M, Stević Z, Vujović S, Rakočević J, Tomić A, Tančić Gajić M, et al. Glucose and Lipid Metabolism Disorders in Adults with Spinal Muscular Atrophy Type 3. *Diagnostics (Basel).* 2024;14(18):2078. doi:10.3390/diagnostics14182078.
9. Day JW, Howell K, Place A, Long K, Rossello J, Kertesz N, et al. Advances and limitations for the treatment of spinal muscular atrophy. *BMC Pediatr.* 2022;22(1):632. doi:10.1186/s12887-022-03671-x.
10. Ballerini MG, Bergadá I, Rodríguez ME, Keselman AC, Bengolea VS, Pipman V, et al. Concentración de insulina e índices de insulinosensibilidad en niños y adolescentes sanos. *Arch Argent Pediatr.* 2016;114(4)329-36. doi:10.5546/aap.2016.329.
11. Comité de Nutrición. Consenso sobre manejo de las dislipidemias en pediatría. *Arch Argent Pediatr*. 2015;113(2):177-87. doi:10.5546/aap.2015.177.
12. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, 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. doi:10.1016/j.nmd.2017.11.005.
13. Comité Nacional de Crecimiento y Desarrollo. Guía para la evaluación pediátrica del crecimiento físico. Buenos Aires: Sociedad Argentina de Pediatría; 2013.
14. Sproule DM, Montes J, Montgomery M, Battista V, Koenigsberger D, Shen W, et al. Increased fat mass and high incidence of overweight despite low body mass index in patients with spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2009;19(6):391-6. doi:10.1016/j.nmd.2009.03.009.
15. Deguise MO, Baranello G, Mastella C, Beauvais A, Michaud J, Leone A, et al. Abnormal fatty acid metabolism is a core

component of spinal muscular atrophy. *Ann Clin Transl Neurol*. 2019;6(8):1519-32. doi:10.1002/acn3.50855.
16. Li YJ, Chen TH, Wu YZ, Tseng YH. Metabolic and nutritional issues associated with spinal muscular atrophy. *Nutrients*. 2020;12(12):3842. doi:10.3390/nu12123842.
17. Crawford TO, Sladky JT, Hurko O, Besner-Johnston A, Kelley RI. Abnormal fatty acid metabolism in childhood spinal muscular atrophy. *Ann Neurol*. 1999;45(3):337-43. doi:10.1002/1531-8249(199903)45:3<337::aid-ana9>3.0.co;2-u.
18. Wu F, Juonala M, Jacobs DR Jr, Daniels SR, Kähönen M, Woo JG, et al. Childhood non-HDL-C and LDL-C and adult atherosclerotic cardiovascular events. *Circulation*. 2024;149(3):217-26. doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.123.064296.
19. Feng Y, Cui Y, Jin J, Huang S, Wei J, Yao M, et al. The alterations of gut microbiome and lipid metabolism in patients with spinal muscular atrophy. *Neurol Ther*. 2023;12(3):961-76. doi:10.1007/s40120-023-00477-6.
20. Corsello A, Scatigno L, Pascuzzi MC, Calcaterra V, Dilillo D, Vizzuso S, et al. Nutritional, gastrointestinal and endo-metabolic challenges in the management of children with spinal muscular atrophy type 1. *Nutrients*. 2021;13(7):2400. doi:10.3390/nu13072400.
21. Bowerman M, Swoboda KJ, Michalski JP, Wang GS, Reeks C, Beauvais A, et al. Glucose metabolism and pancreatic defects in spinal muscular atrophy. *Ann Neurol*. 2012;72(2):256-68. doi:10.1002/ana.23582.
22. Berti B, Onesimo R, Leone D, Palermo C, Giorgio V, Buonsenso D, et al. Hypoglycaemia in patients with type 1 SMA: An underdiagnosed problem? *Arch Dis Child*. 2020;105(7):707. doi:10.1136/archdischild-2019-318120.
23. Leow DM, Ng YK, Wang LC, Koh HW, Zhao T, Khong ZJ, et al. Hepatocyte-intrinsic SMN deficiency drives metabolic dysfunction and liver steatosis in spinal muscular atrophy. *J Clin Invest*. 2024;134(12):e173702. doi:10.1172/JCI173702.
24. Cooper K, Nalbant G, Sutton A, Harnan S, Thokala P, Chilcott J, et al. Systematic review of presymptomatic treatment for spinal muscular atrophy. *Int J Neonatal Screen*. 2024;10(3):56. doi:10.3390/ijns10030056.