

El Programa de Cribado Neonatal ha permitido identificarlo rápidamente con la conocida *prueba del talón* que se realiza en las maternidades

La sanidad pública madrileña aplica una terapia avanzada en un bebé tras detectarse el primer caso de atrofia muscular espinal en la región

- La Comunidad de Madrid sufraga este fármaco de última generación, con un coste de 1 millón de euros, que se ha administrado al paciente en el Hospital público La Paz
- Este tratamiento permite, durante el primer mes de vida, revertir el proceso degenerativo que causa esta enfermedad y que se produce en uno de cada 10.000 recién nacidos

**19 de febrero de 2024.-** La Comunidad de Madrid ha detectado el primer caso de atrofia muscular espinal (AME) tipo 1 en un recién nacido en la región, a través del Programa de Cribado Neonatal, que identifica enfermedades poco frecuentes mediante la conocida *prueba del talón*. El bebé ha recibido un tratamiento de terapia avanzada que, con un coste de un millón de euros, sufraga la sanidad pública madrileña.

La Unidad de Terapias Avanzadas del Hospital público Universitario La Paz ha administrado al bebé el medicamento de última generación antes de cumplir un mes de vida, tras el estudio genético que garantiza que puede someterse a este procedimiento, y cuya efectividad es significativamente superior cuando se inicia en la fase presintomática.

Los pacientes con AME tienen un defecto en un gen conocido como SMN1, necesario para producir una proteína esencial para el funcionamiento normal de los nervios que controlan los movimientos musculares. El principio activo de Zolgensma (onasemnogene abeparvovec), el fármaco administrado, contiene una copia funcional de este gen que al inyectarse pasa a los nervios y proporciona el gen correcto que permite producir suficiente proteína y restaurar la función nerviosa.

La AME es una enfermedad neurodegenerativa poco frecuente que afecta a uno de cada 10.000 recién nacidos, causada por una falta de proteína debido a genes defectuosos. La AME tipo 1 es una de las manifestaciones más severas (junto con la AME tipo 0, donde los afectados fallecen en pocas semanas), y se manifiesta durante los primeros seis meses de vida.



Comunidad  
de Madrid

# Medios de Comunicación

Los niños presentan debilidad muscular, falta de reflejos e hipotonía o bajo tono muscular generalizado. El debilitamiento es de tal envergadura que, en muchos casos, los menores afectados no llegan a sostener la cabeza y nunca consiguen sentarse. Sin soporte ventilatorio y nutricional suelen fallecer antes de cumplir dos años en más del 80% de los casos, la mayoría como consecuencia de complicaciones respiratorias.

La AME se ha identificado de forma precoz en fase asintomática en el Laboratorio de Cribado Neonatal de la Dirección General de Salud Pública de la Comunidad de Madrid, ubicado en las instalaciones del Hospital público Universitario Gregorio Marañón. Es la primera enfermedad adscrita a este Programa que cuenta con un tratamiento de terapia avanzada.

Desde el pasado mes de septiembre, se han realizado análisis a más de 22.000 recién nacidos en la región para su detección, en el marco de un proyecto piloto de la Consejería de Sanidad, previo a su inclusión como una de las patologías del Programa de Cribado Neonatal, que actualmente incluye la detección de 21. Próximamente se ampliará con la detección de la AME y la Inmunodeficiencia combinada grave (IDCG), la conocida como enfermedad de los *niños burbuja*.

## **DETECCIÓN MEDIANTE LA PRUEBA DEL TALÓN**

El programa de cribado es un proceso que debe realizarse contrarreloj para garantizar que los recién nacidos que padecen alguna de las enfermedades estudiadas cuenten con un tratamiento a la mayor brevedad posible, generalmente en los primeros 15 días de vida, y evitar así que aparezcan los síntomas clínicos de estas patologías que conllevan graves daños y discapacidad.

Se inicia con la toma de la muestra de sangre de talón entre el segundo y tercer día de vida a los más de 50.000 bebés que cada año nacen en las maternidades de la región. Las muestras se transportan al Laboratorio de Cribado Neonatal del Hospital Gregorio Marañón, donde se analizan y se obtienen los resultados.

Los casos positivos se envían de forma urgente a una de las 9 Unidades Clínicas de Referencia, donde se realiza el diagnóstico de confirmación, el tratamiento y seguimiento de cada caso. Tres de ellas cuentan con la designación como Centro Sanitario de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud, las de los hospitales públicos Gregorio Marañón, 12 de Octubre y Ramón y Cajal.