

Esta enfermedad neurodegenerativa se manifiesta en menores desde su nacimiento por la falta de un gen

---

## La Comunidad de Madrid aplica por primera vez una terapia génica en dos niños con atrofia muscular espinal tipo 1

- Los pacientes, de 3 años de edad, responden positivamente al tratamiento, que consiste en inocular el gen deficitario (SMN1) a través de un virus que actúa como vector
- El Hospital de La Paz es centro de referencia de la región para el tratamiento de esta patología y su Servicio de Neuropediatría atiende actualmente 80 casos

**15 de abril de 2022.-** El Hospital público La Paz de la Comunidad de Madrid ha aplicado sin complicaciones una terapia génica a dos niños de 3 años con atrofia muscular espinal (AME) tipo 1, una enfermedad degenerativa y progresiva que aparece por la falta de un gen. Es la primera vez que se pone en marcha este tratamiento en pacientes con esta patología en la región y ambos están respondiendo positivamente. La finalidad es mejorar la supervivencia, la función motora y respiratoria y ampliar la cartera de fármacos disponibles.

Los dos menores presentan una debilidad motora y hasta ahora estaban siendo tratados con una terapia de tipo genético capaz de aumentar la supervivencia y mejorar la fuerza muscular y respiratoria. La AME tipo 1 se diagnostica en los primeros meses de vida y se caracteriza por una debilidad muscular progresiva, falta de desarrollo motor, dificultad respiratoria y fallecimiento prematuro, todo ello por una alteración genética provocada por el gen SMN1.

Una persona que no tenga este gen sobrevive gracias a un gen cercano (el SMN2), pero desarrollará esta enfermedad, perdiendo la capacidad motora progresivamente y, en el peor de los casos, acabará falleciendo en los primeros dos años de vida.

La expectativa de vida y de función motora de estos pacientes cambió en el año 2018 con la aprobación de *Nusinersen*, una terapia genética basada en oligonucleótidos, que facilita la producción de la proteína deficitaria SMN mediante modificación del gen adyacente SMN2, y que se administra a través de punciones lumbares realizadas al paciente cada cuatro meses.



Comunidad  
de Madrid

La terapia génica, sin embargo, permite el aumento de proteína SMN mediante la introducción del gen deficitario SMN1. Este es vehiculizado por un vector, en este caso un virus adenoasociado (de ADN), no patógeno, que se inyecta al paciente en una sola dosis por vía intravenosa. Ese vector entra en las células del paciente, que producirán desde ese momento la proteína deficitaria.

El tratamiento consiste en una infusión intravenosa del fármaco, para la que requieren ingreso hospitalario y posteriores visitas de seguimiento. La aplicación ha sido posible gracias a un equipo multidisciplinar formado por profesionales de los Servicios de Neuropediatría, Pediatría crónica compleja, Neumología, Rehabilitación, Traumatología, Nutrición, Enfermería, Cuidados Intensivos, así como del Servicio de Farmacia, encargado de la recepción y preparación del fármaco para su infusión.

## REFERENCIA NACIONAL

El Servicio de Neuropediatría del Hospital público Universitario La Paz de la capital es un referente en la Comunidad de Madrid para el tratamiento de la AME tipo 1 y atiende a unos 80 pacientes diagnosticados de esta enfermedad en la actualidad.

Asimismo, este centro está designado por el Ministerio de Sanidad como centro de referencia nacional (CSUR) para la atención de enfermos de toda España afectados por tres patologías complejas: Epilepsia refractaria, Ataxias y paraplejías hereditarias, y Trastornos complejos del Sistema Nervioso Autónomo.