

Atrofia Muscular Espinal, Una Afección Neuromotora.

Spinal Muscular Atrophy, A Neuromotor Condition

Anthony Sebastián Minchalo Gallegos ^{1*} & Emilio José Márquez Viteri ²

1.* Estudiantes de Medicina, Universidad Católica de Santiago de Guayaquil. Guayaquil, Ecuador.
Email: anthony.minchalo@cu.ucsg.edu.ec ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0852-3370>

2. Estudiantes de Medicina, Universidad Católica de Santiago de Guayaquil. Guayaquil, Ecuador.
Email: emilio.marquez@cu.ucsg.edu.ec ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3381-2262>

Destinatario: anthony.minchalo@cu.ucsg.edu.ec

Recibido: 15/octubre/2022

Aceptado: 15/Noviembre/2022

Publicado: 30/Diciembre/2022

Como citar: Minchalo Gallegos, A. S., & Márquez Viteri, E. J. (2022). Atrofia Muscular Espinal, Una Afección Neuromotora. Revista E-IDEA 4.0 Revista Multidisciplinaria, 4 (13), 71-80. <https://doi.org/10.53734/mj.vol4.id251>

Resumen: La atrofia muscular espinal es una enfermedad neurodegenerativa que afecta a un porcentaje de los infantes, la cual viene dada por la degeneración progresiva de las neuromotoras de la asta anterior modular. Esta afecta a 1 de cada 6.000 a 10.000 nacimientos y representa un alto grado de mortalidad entre los infantes que la padecen. El objetivo de esta investigación es lograr expresar las diferentes variables de la enfermedad, así como establecer los diferentes métodos que en la actualidad se están aplicando para lograr aportar una mejor calidad de vida en los pacientes. Mediante una revisión bibliográfica en la cual se utilizaron los principales motores de búsqueda dispuestos en la web para lograr ubicar en revistas especializadas en medicina indexadas como Scopus, Latindex, Elsevier, entre otros, lo cual permitió dar a conocer que la AME es una de las enfermedades que más mortalidad causa luego de la fibrosis quística, y que los tratamientos farmacológicos y mecánicos están cada día avanzando en función de los avances tecnológicos unidos de la medicina, en consecuencia se han disminuido en cierta medida las muertes por este padecimiento.

Palabras claves: Atrofia Muscular Espinal, Mortalidad, Neuromotoras.

Abstract: Spinal muscular atrophy is a neurodegenerative disease that affects a percentage of infants, which is caused by the progressive degeneration of the neuromotors of the modular anterior horn. This affects 1 in every 6,000 to 10,000 births and represents a high degree of mortality among infants who suffer from it. The objective of this research is to be able to express the different variables of the disease, as well as to establish the different methods that are currently being applied to achieve a better quality of life in patients. Through a bibliographical review in which the main search engines available on the web were used to locate specialized medical journals indexed as Scopus, Latindex, Elsevier, among others, which made it possible to publicize that SMA is one of the most diseases that cause the most mortality after cystic fibrosis, and that pharmacological and mechanical treatments are advancing every day based on the technological advances of medicine, consequently deaths from this condition have decreased to a certain extent.

Keywords: Spinal Muscular Atrophy, Mortality, Neuromotor

INTRODUCCIÓN

Entre las enfermedades neuromusculares, la disminución progresiva de la fuerza muscular en el paciente es evidente, se encuentran la Atrofia Muscular Espinal: AME (García, 2020). La atrofia muscular espinal (AME) deteriora en cierto grado la actividad, la alineación corporal o la movilidad articular (Marquez, 2022).

La AME, siendo una enfermedad degenerativa debido a la deficiencia de la sustancia SMN1, es ocasionada por deficiencia en el gen Survival Motor Neuron 1 (SMN1), que genera una proteína fundamental para la supervivencia de las motoneuronas (proteína SMN), cuyos los niveles deficientes de este prótido rebajan la función de las neuronas motoras inferiores, lo que ocasiona el debilitamiento del conjunto de fibras musculares que incluye las estructuras que generan movimiento, tanto de los miembros superiores, así como de la pierna, tobillo y pie, estando más comprometido la flexión de manos y pies. Así mismo, los músculos de la cara, respiratorios, corazón y músculos que intervienen en la deglución (Barreiro y Zambrano, 2019).

Del mismo modo, las mismas autoras mencionan que estas patologías afectan a la musculatura respiratoria proximal y la función bulbar, suprimiendo la respiración y de esta manera creando una afección que puede ser mortal en los pacientes. En la edad pediátrica las enfermedades neuromusculares que se presentan con más frecuencia y que crean un mayor compromiso respiratorio son: las Distrofias musculares y la atrofia muscular espinal; las cuales afectan principalmente al sexo masculino (Barreiro y Zambrano, 2019).

Esta patología ha sido poco abordada debido a su baja prevalencia en relación con otras enfermedades; sin embargo, con el advenimiento de nuevos medicamentos que buscan frenar el desarrollo de la enfermedad, se hace necesaria una mayor comprensión de los cambios clínicos que esta enfermedad puede ocasionar en los pacientes; con el fin de evaluar el impacto de los nuevos tratamientos y poder verificar su efectividad. (Bolaños, 2020).

Por lo cual, se deben tomar en consideración los niveles de gravedad de estos para un adecuado tratamiento, en función a esto, la presente investigación pretende dar una visión de las especificaciones de la enfermedad, sus causas, sus síntomas y posibles tratamientos, así como las clasificaciones ya que lamentablemente se cuenta con varios tipos o niveles de gravedad de esta.

METODOLOGÍA

El presente artículo se orienta hacia la metodología de la recolección de datos a nivel bibliográfico, es decir mediante una investigación bibliográfica, se realizó una recolección y análisis de información obtenida bajo un diseño de carácter bibliográfico, conformando un proceso ordenado y sistemático de búsqueda, recolección, organización, selección, lectura,

análisis e interpretación de la información, para poder cumplir con el objetivo propuesto; lo cual permitió, evaluar e interpretar los conocimientos adquiridos. (Hurtado, 2020).

Esta investigación se realizó utilizando los motores de búsqueda disponibles, como Google Académico, revistas de rigurosidad científica, tesis de grados, en las cuales se pudo encontrar información del tema en cuestión, información que fue analizada e interpretada para ser presentada a continuación.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

El término Atrofia Muscular Espinal (AME) engloba un conjunto de enfermedades heterogéneas desde el punto de vista clínico y genético, cuya lesión anatomopatológica radica en la degeneración y muerte de las neuronas motoras de la asta anterior de la medula espinal, se caracteriza por una debilidad muscular grave y progresiva (Arce, 2022). Es considerada la segunda causa de muerte por enfermedad autosómica recesiva, detrás de la fibrosis quística (Bolaño et al., 2022).

Las atrofas musculares espinales (AME) son un grupo de trastornos genéticos, de herencia autosómica recesiva, producidos por degeneración de las motoneuronas de la asta anterior medular, que ocasionan debilidad muscular progresiva. La más frecuente de ellas es la debida a la alteración del gen SMN1, localizado en el cromosoma 5q13, que produce atrofia muscular progresiva de predominio proximal y de un amplio espectro de gravedad. (Jimenez et al., 2020).

La AME es la enfermedad neuromuscular más común de los recién nacidos hipotónicos y afecta a 1 por 6.000 a 10.000 nacimientos. La gravedad de la AME varía de la apnea perinatal y dependencia definitiva de ventilación mecánica continua hasta la aparición de debilidad muscular en edad adulta (Gimenez et al., 2021).

La incidencia mundial reportada de esta enfermedad es de 1 caso por cada 6000 a 11,000 nacimientos. En México la incidencia reportada es de 0.5-1 por cada 25,000 nacimientos (Urrutia y Ruiz, 2020).

La gravedad de la atrofia muscular espinal clásica es muy variable, lo que resulta en características clínicas heterogéneas, las cuales pueden clasificarse en cinco fenotipos con base en la edad de inicio y la función motora máxima alcanzada. Hasta hace poco, el diagnóstico era tardío ya que, a partir de la sospecha clínica, se requerían una biopsia muscular y un estudio electrofisiológico y había limitaciones en el acceso a la confirmación molecular. Los avances tecnológicos han hecho posible un diagnóstico más temprano y oportuno de la enfermedad,

permitiendo la atención oportuna y el manejo interdisciplinario, con la consecuente reducción del estrés del paciente y del cuidador, y un mejor desempeño funcional. (Cardona et al., 2022).

Del mismo modo, Urrutia y Ruiz (2020) explican lo siguiente:

“Durante la evolución de la enfermedad aparecen complicaciones de carácter progresivo en el aparato locomotor y respiratorio, secundarias a la debilidad muscular. Las pulmonares son las complicaciones principales; son causa de morbilidad y mortalidad en pacientes con AME I y II, con menor frecuencia en pacientes con tipo III. Los pacientes con AME I resultan con neumopatía crónica, alteración en la mecánica de la deglución y enfermedad por reflujo gastroesofágico, además de una inadecuada movilidad de secreciones, hipoventilación nocturna con desarrollo incompleto de la pared torácica y los pulmones.” (p. 48)

Al respecto de esto, Leon (2021) describe los tipos de Atrofia Muscular Espinal, en conjunto con sus principales características en la revisión sistemática realizada para su investigación:

- a) AME tipo 1 o enfermedad de Werdnig-Hoffmann: es el tipo de AME más grave y el más frecuente (50-70% de los casos) (10) . La clínica aparece en los primeros 6 meses de vida y en los casos más graves incluso al nacimiento. La esperanza de vida sin tratamiento (soporte ventilatorio principalmente) suele ser de dos años, debido principalmente a la insuficiencia respiratoria. Los síntomas principales son hipotonía profunda, no llegando a sentarse sin apoyo; y la parálisis flácida simétrica, destacando la ausencia de reflejos ante estímulos externos (arreflexia). Dentro de este tipo se diferencian 3 subgrupos clínicos:
 1. Subtipo 1a (tipo 0): empieza en el periodo neonatal o al nacimiento, no se llega a lograr el control de la cabeza. Algunos casos se pueden diagnosticar en el periodo prenatal, que se caracteriza por hipomotilidad fetal entre las 30-36 semanas de edad gestacional (SEG). Pueden mostrar también fracturas óseas congénitas y costillas extremadamente delgadas. La supervivencia suele ser menor a 6 meses de vida.
 2. Subtipo 1b: comienza durante el periodo de lactancia, normalmente en los dos primeros meses de vida y tampoco controla el tono muscular cefálico.
 3. Subtipo 1c: a diferencia de los anteriores sí adquiere tono muscular y control cefálico, se inicia entre los 3-6 meses y la supervivencia apenas llega a los dos años de vida.
- b) AME tipo 2 o enfermedad de Dubowitz: Los síntomas comienzan entre los 7 y 18 meses de edad. Los pacientes logran sostén cefálico, sentarse sin soporte y algunos de ellos pueden ponerse de pie pero sin llegar a caminar sin ayuda. Los reflejos tendinosos profundos están ausentes (arreflexia) y es frecuente el tremor fino de las extremidades superiores. Las contracturas articulares y la cifoescoliosis son muy frecuentes. La

reducción en la movilidad aumenta el riesgo de obesidad y estreñimiento. Estos pacientes tienen en su mayoría una supervivencia mayor a dos años, pudiendo llegar en algunos casos a alcanzar la edad adulta.

- c) AME tipo 3 o enfermedad de Kugelberg-Welander: Se inicia durante la infancia o la adolescencia, ya con las habilidades motoras desarrolladas todas o en su mayoría, incluida la marcha independiente. Aparece debilidad muscular, más notable en extremidades inferiores. Según progresa, algunos pacientes pueden necesitar asistencia en silla de ruedas, mientras que otros que presentan una debilidad muscular menor pueden continuar caminando. Suelen aparecer escoliosis y problemas relacionados con la limitación de movilidad como osteoporosis y obesidad. No suele cursar con enfermedad pulmonar restrictiva y la esperanza de vida no se ve afectada.
- d) AME tipo 4: con inicio en la edad adulta, entre los 20-30 años y con curso leve. Son pacientes ambulantes con afección muscular en extremidades inferiores. No presentan problemas respiratorios ni nutricionales y tienen una esperanza de vida normal.

La clasificación tradicional de los pacientes con AME en 5 grandes tipos se basa en una combinación del máximo hito motor alcanzado y la edad de inicio de la clínica (Pitarch et al., 2021).

Tabla 1

Clasificación clásica en tipos de atrofia muscular espinal

Tipo de AME	Edad de inicio de los síntomas (debilidad/hipotonía)
Tipo 0	Inicio de síntomas prenatal. Hipomotilidad fetal. Al nacimiento debilidad e hipotonía severa con insuficiencia respiratoria que requiere soporte ventilatorio. Asocian diplejía facial, defectos del tabique auricular y contracturas articulares
Tipo I	Inicio de síntomas < 6 meses
Enfermedad de Werdnig-Hoffmann	AME tipo IA: inicia síntomas en las 2 primeras semanas de vida AME tipo IB: inicia síntomas entre las 2 semanas y los 3 meses de vida AME tipo IC: inicia síntomas entre los 3-6 meses. Puede conseguir control cefálico
Tipo II	
Enfermedad de Dubowitz	Inicio de síntomas entre los 6-18 meses
Tipo III	Inicio de síntomas > 18 meses
Enfermedad de	AME tipo IIIA: < 3 años
Wugelberg-Welander	AME tipo IIIB: > 3 años
Tipo IV	Inicio de síntomas a partir de la tercera década (> 20 años)

Fuente: (Pitarch et al., 2021)

Por otro lado, es importante resaltar las características de cada tipo de AME, por lo cual, en la siguiente tabla 2 se mencionan.

Tabla 2

Características genéticas y clínicas de historia natural de la atrofia muscular espinal

Tipo de AME	Edad de comienzo	Hitos motores	Signos clínicos clave	Número copias SMN2
AME 0	Prenatal	VM desde RN	Cuadriplejía, diplejía facial	1 copia
AME 1	0-6 meses	no logra sedestación	pobre control cefálico, fasciculaciones linguales	2 copias
AME 2	6-18 meses	se sienta, no se para sin apoyo	no bipedesta	2-3 copias
AME 3	Más de 18 meses	marcha independiente (MI)	Poliminimioclono (PMC), signo de Gowers, PMC, arreflexia rotuliana	3-4 copias
AME 4	Más de 21 años	MI	Corre con dificultad, fatigabilidad o normal	4-8 copias

Fuente: (Erazo, 2022)

Perez y Losada (2020) mencionan lo siguiente acerca de los métodos de diagnósticos:

“En la actualidad, el método diagnóstico más empleado para la detección de la AME es el diagnóstico molecular. Ha servido como método de diagnóstico diferencial frente a otras patologías de motoneurona o miopatías, debido a su gran variedad de sintomatología. A pesar de ello, es preciso realizar un seguimiento de la evolución de la enfermedad para obtener una clasificación precisa de la misma. La principal característica es la debilidad muscular desencadenada por la denervación, que puede ser cuantificable mediante la realización de electromiografía o estudios histológicos en biopsias musculares.”(p. 6)

Por otro lado, debido a los avances en la tecnología, el soporte ventilatorio y las pautas de consenso internacional sobre los estándares de atención médica de la AME, la calidad de vida de las personas con AME ha mejorado, sin embargo, la aplicación de estas recomendaciones por parte de los equipos de salud difiere en diferentes países y realidades socioeconómicas (Vega et al., 2020).

En este sentido, para las disfunciones respiratorias, se proveen de ciertos mecanismos, entre los que cuentan la ventilación mecánica, la cual Palomino y Castiglian (2019) afirman lo siguiente:

“La ventilación mecánica no invasiva (VMN) puede iniciarse cuando hay evidencia de hipoventilación nocturna cuyos síntomas son despertares, cefalea matinal, fatiga, somnolencia diurna y dificultad en la concentración y trabajo escolar. Esto puede ser evaluado -aunque no siempre es necesario- mediante polisomnografía, o en su defecto

poligrafía u oximetría continua nocturna en forma ambulatoria, especialmente útil en pacientes con AME 2 y 3.”

Tabla 3

Objetivos de la ventilación mecánica no invasiva en atrofia muscular espinal

Control de la hipoventilación nocturna

Control de la hipoventilación diurna

Apoyo en las infecciones respiratorias agudas

Uso perioperatorio de cirugías: escoliosis, gastrostomía

Favorecer el tamaño de la caja torácica y evitar deformidad (tórax acampanado y pectus)

Cuidados paliativos en la fase final de la enfermedad para aliviar disnea.

Fuente: (Palomino y Castiglian, 2019).

Existen diferentes tipos de intervenciones, desde el manejo farmacológico con el fin de disminuir el avance de la enfermedad, pasando por los medicamentos para tratar las complicaciones que van surgiendo con el deterioro de la enfermedad, hasta las diferentes medidas no farmacológicas que buscan disminuir las complicaciones o retrasar su aparición, mejorar la funcionalidad y brindar calidad de vida. Con el fin de orientar las intervenciones en estos pacientes (Bolaños, 2020).

CONCLUSIONES

La AME es una de las enfermedades degenerativas más extrañas en los infantes, su clínica bastante compleja, llega a ser un problema al momento de diagnosticarla, ya que puede ser subevaluada, sin embargo, la sintomatología puede presentarse incluso los primeros días de nacidos, en los casos más graves.

Es la segunda causa de muerte en los infantes luego de la fibrosis quística, esta enfermedad llega a afectar a al menos 1 de cada 6.000 a 10.000 nacidos.

La enfermedad tiene poca referencia en américa latina, por lo cual resulta más que necesario e interesante realizar las investigaciones necesarias para lograr establecer las referencias para tener efectividad en los tratamientos, entre los cuales destacan las asistencias con respiradores mecánicos de manera no invasiva.

De igual manera la farmacología solo aporta, hasta los momentos un tratamiento paliativo, que aporta cierta mejoría y calidad de vida al paciente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Arce, L. (2022). Actualización de las medidas terapéuticas en la Atrofia Muscular Espinal. Quito: Trabajo de titulación modalidad Proyecto de Investigación para la obtención del título de Bioquímica Clínica de la Universidad Central del Ecuador. Recuperado el 27 de Diciembre de 2022, de <http://www.dspace.uce.edu.ec/bitstream/25000/28263/1/UCE-FCQ-CBC-ARCE%20LISETH.pdf>
- Barreiro, A., & Zambrano, L. (2019). ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES CON REQUERIMIENTO DE MANEJO RESPIRATORIO NO INVASIVO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS. Milagro: TRABAJO DE TITULACIÓN DE GRADO PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE LICENCIADA EN TERAPIA RESPIRATORIA de la Universidad Estatal de Milagro. Recuperado el 28 de Diciembre de 2022, de <https://repositorio.unemi.edu.ec/xmlui/bitstream/handle/123456789/4405/ENFERMEDADES%20NEUROMUSCULARES%20CON%20REQUERIMIENTO%20DE%20MANEJO%20RESPIRATORIO%20NO%20INVASIVO%20EN%20PACIENTES%20PE.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
- Bolaño, C., Morosini, M., Chloca, F., Mesa, L., Jauregui, A., Pirra, L., . . . Dubrovsky, A. (27 de Octubre de 2022). El difícil camino al diagnóstico del paciente con atrofia muscular espina. Archivos Argentinos de Pediatría. doi:<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2021-02542>
- Bolaños, X. (2020). Caracterización funcional de pacientes con Atrofia Muscular Espinal valorados en instituto de rehabilitación de Bogotá, Colombia, entre los años 2009 a 2019. Bogota: Trabajo de investigación presentado como requisito parcial para optar al título de: Especialista en Medicina Física y Rehabilitación de la Universidad Nacional de Colombia. Recuperado el 28 de Diciembre de 2022, de <https://repositorio.unal.edu.co/bitstream/handle/unal/75621/1049605916.2020.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
- Cardona, N., Ocampo, S., Estrada, J., Mojica, M., & Porras, G. (2022). Caracterización clínica y funcional de pacientes con atrofia muscular espinal en el centro-occidente colombiano. Biomedica, 42(1), 89-99. doi:<https://doi.org/10.7705/biomedica.6178>
- Erazo, R. (2022). ACTUALIZACIÓN EN TRATAMIENTOS DE LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL. Medicina, suplemento III, 76-81. Recuperado el 27 de Diciembre de 2022, de <http://www.medicinabuenosaires.com/PMID/36054863.pdf>
- García, Y. (2020). Atrofia Muscular Espinal : la vida diaria con una enfermedad neuromuscular. Trabajo Fin de Grado para optar al Grado en Pedagogía de la Universidad de la Laguna. Recuperado el 28 de Diciembre de 2022, de <https://riull.ull.es/xmlui/bitstream/handle/915/20044/Atrofia%20Muscular%20Espinal%2>

01a%20vida%20diaria%20con%20una%20enfermedad%20neuromuscular.pdf?sequence=1&isAllowed=y

- Gimenez, G., Prado, F., Bersano, C., Kakisu, H., Herrero, M., Manresa, A., . . . Pinchak, C. (01 de Junio de 2021). Recomendaciones para el manejo respiratorio de los pacientes con atrofia muscular espinal. *Archivos de Pediatría del Uruguay*, 92(1). doi:<https://doi.org/10.31134/ap.92.1.9>
- Hurtado, F. (5 de Mayo de 2020). Fundamentos Metodológicos de la Investigación: El Génesis del Nuevo Conocimiento. *Revista Scientific*, 5(16), 99-119. doi:<https://doi.org/10.29394/Scientific.issn.2542-2987.2020.5.16.5.99-119>
- Jimenez, L., Gonzalez, P., & Gomez, J. (30 de Mayo de 2020). Atrofia muscular espinal: nuevos paradigmas terapéuticos. *RIECS*, 5(1), 83-85. doi:<https://doi.org/10.37536/RIECS.2020.5.1.211>
- Leon, J. (2021). LA TERAPIA GÉNICA DE LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL. UNA REVISIÓN SISTEMÁTICA. Trabajo de Fin de Grado de la Universidad de Valladolid. Recuperado el 27 de Diciembre de 2022, de <https://uvadoc.uva.es/bitstream/handle/10324/54164/TFG-H2461.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
- Marquez, C. (2022). Proceso del cuidado enfermero a paciente con atrofia muscular espinal tipo I y sus desencadenantes del Servicio de Medicina Pediátrica de un hospital de Lima, 2021. Lima: Trabajo Académico Presentado para obtener el Título de Segunda Especialidad profesional de Enfermería: Pediatría. Recuperado el 28 de Diciembre de 2022, de https://repositorio.upeu.edu.pe/bitstream/handle/20.500.12840/6127/Carmen_Trabajo_Especialid_2022.pdf?sequence=1&isAllowed=y
- Palomino, M., & Castiglian, C. (Febrero de 2019). ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: MANEJO RESPIRATORIO EN LA PERSPECTIVA DE LOS RECIENTES AVANCES TERAPÉUTICOS. *Revista Medica Clinica Las Condes*, 119-130. Recuperado el 27 de Diciembre de 2022, de <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-atrofia-muscular-espinal-manejo-respiratorio-S0716864017300044>
- Perez, C., & Losada, P. (2020). DISEÑO DE UN PROYECTO DE VALORACIÓN Y TRATAMIENTO FISIOTERAPÉUTICO DE UN PACIENTE CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO 1. Santa Cruz de Tenerife: TRABAJO DE FIN DE GRADO de la Universidad de la Laguna para obtener el título de Fisioterapeuta. Recuperado el 27 de Diciembre de 2022, de [https://riull.ull.es/xmlui/bitstream/handle/915/19853/Diseno%20de%20un%20proyecto%](https://riull.ull.es/xmlui/bitstream/handle/915/19853/Diseno%20de%20un%20proyecto%20de%20valoracion%20y%20tratamiento%20fisioterapeutico%20de%20un%20paciente%20con%20atrofia%20muscular%20espinal%20tipo%201.pdf?sequence=1&isAllowed=y)

20de%20valoracion%20y%20tratamiento%20fisioterapeutico%20de%20un%20paciente
%20con%20Atrofia%20Muscular%20Espinal%20tipo%201.pdf?sequence=1&isAllowed
=y

Pitarch, I., Cabrera, M., Calvo, R., Gtitarini, M., Espinosa, S., Fernandez, J., . . . Vazquez, J. (19 de Octubre de 2021). Consenso Delphi de las recomendaciones para el tratamiento de los pacientes con atrofia muscular espinal en España (consenso RET-AME). *Neurologia Elsevier*, 37. doi:<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2021.07.008>

Urrutia, M., & Ruiz, M. (3 de Marzo de 2020). Perfil demográfico y clínico de pacientes con atrofia muscular espinal: serie de 31 pacientes. *Acta Pediatrica Mex*, 41(2), 47-57. doi:<http://dx.doi.org/10.18233/APM-41No2pp47-572010>

Vega, P., Glisser, C., Castiglioni, C., Amézquita, M., Quirola, M., & Barja, S. (11 de Septiembre de 2020). Calidad de vida en niños y adolescentes con Atrofia Muscular Espinal. *Revista Chilena de Pediatría*, 91(4). doi:<http://dx.doi.org/10.32641/rchped.v91i4.1443>