

INFORME FINAL



Características clínicas y moleculares de la atrofia muscular espinal en pacientes menores de 18 años atendidos en el Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima-Perú, 2015-2023.

Autores:

Hugo Hernán Abarca Barriga^{1,2}
Flor del Milagro Vásquez Sotomayor¹
Félix Chavesta Velásquez¹
Rossana Presentación Alvarino Tello¹
María Cristina Laso Salazar

Filiaciones institucionales

1. Instituto Nacional de Salud del Niño – Breña
2. Universidad Ricardo Palma

Ciudad y país: Lima, Perú - 2024

Finalidad:

Científica: Publicación nacional/internacional

Declaración de conflicto de interés: Ninguno

Financiamiento: Ninguno

Resumen

Introducción. La atrofia muscular espinal es una enfermedad neurodegenerativa que afecta a las neuronas de las astas anteriores de la médula espinal. Actualmente, a nivel global, se tiene la disponibilidad de terapias personalizadas, las cuales cambian la historia natural. El objetivo del presente estudio es determinar las características clínicas y moleculares de la atrofia muscular espinal en menores de 18 años en el Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima-Perú, 2015-2023. **Material y métodos.** Estudio observacional y retrospectivo, donde se evaluó, entre otros, las frecuencias de los fenotipos asociados, medianas de la edad de diagnóstico, factores demográficos y se determinó el Hazard ratio de supervivencia, así como los factores que podrían estar asociados. **Resultados.** Se analizaron los datos de 55 pacientes evaluados en el INSN con el diagnóstico molecular de atrofia muscular espinal. La mediana del diagnóstico molecular fue a los 26 meses. La mayoría fue de sexo femenino, sin antecedentes de consanguinidad. El hito del desarrollo que se comprometió fue el motor. El 23,6% de los pacientes fallecieron, se encontró una diferencia significativa cuando el diagnóstico fue antes de los 12 meses, y un CPK-MB elevado, con $p < 0,05$. **Conclusiones.** El reconocimiento precoz de la atrofia muscular espinal es importante para poder ofrecer terapias personalizadas, es así como observó un retraso en el diagnóstico en nuestra cohorte con una tasa de mortalidad similar a otras poblaciones.

Palabras clave: Atrofia muscular espinal, proteína 1 para la supervivencia de la Neurona Motora, mutación INDEL, análisis de supervivencia.

Abstract

Introduction. Spinal muscular atrophy is a neurodegenerative disease that affects the anterior horn motor neurons of the spinal cord. Currently, personalized therapies are globally available and have changed the natural history of the disease. This study aims to determine the clinical and molecular characteristics of spinal muscular atrophy in patients under 18 years of age at the National Institute of Child Health (INSN), Lima, Peru, during the period 2015–2023. **Materials and Methods.** This was an observational and retrospective study. Frequencies of associated phenotypes, median age at diagnosis, demographic factors, and hazard ratios for survival were evaluated, along with potential associated factors. **Results.** Data from 55 patients with a molecular diagnosis of spinal muscular atrophy evaluated at INSN were analyzed. The median age at molecular diagnosis was 26 months. Most patients were female and had no history of consanguinity. The most affected developmental milestone was motor function. A total of 23.6% of patients died, with a significant difference observed in those diagnosed before 12 months of age and in those with elevated CPK-MB levels ($p < 0.05$). **Conclusions.** Early recognition of spinal muscular atrophy is crucial to offer personalized therapies. A diagnostic delay was observed in our cohort, along with a mortality rate similar to that reported in other populations.

Keywords: Spinal atrophy muscular, Survival of Motor Neuron 1 Protein, INDEL Mutation, survival analysis.