

**Comentario sobre el artículo:
“El difícil camino al diagnóstico del paciente
con atrofia muscular espinal”**

Sr. Editor,

De mi mayor consideración:

He leído con sumo interés el artículo de Carla Bolaño Díaz y colaboradores¹ publicado en el número de *Archivos Argentinos de Pediatría* de abril de 2023, titulado: “El difícil camino al diagnóstico del paciente con atrofia muscular espinal”.¹

Como afirman los autores, la demora en el diagnóstico se debe sobre todo a la falta de sospecha clínica por parte del médico interviniente, sobre todo en las AME 2 y 3. Coincidimos con la necesidad de concientizar a los pediatras sobre el tema, sobre todo, si tenemos en cuenta que el comienzo precoz del tratamiento puede impedir o retrasar la aparición de síntomas y, por lo tanto, mejorar el pronóstico de los pacientes.²

En relación al artículo no queda claro la procedencia de los 112 pacientes que componen la muestra ni en qué fecha comenzó el seguimiento de los mismos. Si bien el retraso diagnóstico fue mayor para los pacientes nacidos entre 2005 y 2018, no se hace referencia a los nacidos antes de esa fecha cuando no se realizaba examen molecular.

En relación con las entrevistas, parte de las mismas fueron realizadas durante la pandemia. No aclara cuántas fueron exclusivamente telefónicas y cuántas presenciales. De estas últimas no queda claro cuántos pacientes requirieron más de una, ya que estaban contempladas hasta cuatro. Tampoco se hace

referencia a la solicitud de consentimiento informado para las mismas, ni cuántos pacientes, si los hubo, se negaron a responderla.

Se afirma que hubo mayor concientización sobre la enfermedad en los nacidos después de 2018, pero, durante la pandemia, a partir de marzo de 2019 y durante 2020 fue muy difícil el acceso de los pacientes a la atención médica. Esto produjo retrasos diagnósticos con las consecuencias que todos conocemos.³

Concientizar a los pediatras, sobre todo los que trabajan en atención primaria, sobre la derivación temprana de estos niños es sin duda una prioridad. La historia y la pandemia nos han mostrado lo que el retraso en el diagnóstico de una enfermedad progresiva puede producir en los niños.

Atentamente,

Fernanda M. Ledesma 

Coordinadora Bioética Hospitalaria
Hospital Nacional de Pediatría
“Prof. Dr. Juan P. Garrahan”

REFERENCIAS

1. Bolaño Díaz CF, Morosini M, Chloca F, Mesa L, et al. El difícil camino al diagnóstico del paciente con atrofia muscular espinal. *Arch Argent Pediatr*. 2023;121(2):e202102542.
2. Hully M, Barnerias C, Chaballier D, Le Guen S, et al. Palliative Care in SMA Type 1: A Prospective Multicenter French Study Based on Parents Reports. *Front Pediatr*. 2020;8:4.
3. Vain NE, Cardigni GR, Capra DR. La pandemia, el futuro en la salud de los niños y el desarrollo de la pediatría. *Arch Argent Pediatr*. 2020;118(6):378-80.