LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA (SENEP) URGE A TODAS LAS CCAA A LA IMPLANTACIÓN INMEDIATA DEL CRIBADO NEONATAL PARA LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME)

- **En España uno de cada 10.000 niños nace con AME, una enfermedad genética rara y neurodegenerativa que, sin el tratamiento adecuado, puede impedir que sobrevivan más allá de los dos años.**
- **En nuestro país, el 35% de las CCAA tienen en marcha el cribado neonatal en AME, a pesar de que desde el 2018 existen terapias aprobadas para esta enfermedad; y siendo el coste de la prueba de en torno a los 3 euros por menor.**
- **El cribado neonatal permite detectar esta enfermedad grave desde el nacimiento, marcando la diferencia entre vivir sin secuelas, o enfrentarse a una discapacidad, o incluso a la muerte.**
- **Los tratamientos actuales no curan la enfermedad, pero sí pueden cambiar significativamente el curso de la misma si se administran de forma precoz, antes del inicio de los síntomas.**

Madrid, 13 agosto, 2025 – La **Sociedad Española de Neurología Pediátrica** (**SENEP**) urge a todas las comunidades autónomas a implantar de forma inmediata el **cribado neonatal** para la **atrofia muscular espinal** (AME), una enfermedad neuromuscular **grave** y **progresiva** que impacta **severamente** en los pacientes, y cuyo **pronóstico** depende de **forma crítica** de su detección a tiempo a través del **cribado neonatal** (más conocida como 'prueba del talón'), así como de un tratamiento precoz.

"La AME constituye una **auténtica urgencia diagnóstica y terapéutica**. Su progresión es **veloz**, **devastadora**, y **puede comenzar incluso antes del nacimiento**. La evidencia clínica es clara y contundente: las tres **terapias disponibles** actualmente en España —Nusinersen (2018), Onasemnogene Abeparvovec (2020), y Risdiplam (2023)— han

demostrado ser **extraordinariamente eficaces** cuando se administran en los **primeros días de vida**. Además, el tratamiento es mucho **más efectivo** si se administra **antes** de la aparición de los síntomas. Y esto sólo es posible con el **cribado neonatal**", advierte en este sentido el **presidente** de la **SENEP**, el neuropediatra **Marcos Madruga**, experto en enfermedad neuromuscular.

Precisamente, en España, **uno de cada 10.000 niños** nace con AME, una afectación muscular grave que, sin el tratamiento adecuado, limita la esperanza de vida a menos de **dos años**. Esta patología se caracteriza porque los pacientes carecen del **gen *SMN1***, de forma que las **motoneuronas** o neuronas responsables del movimiento terminan **muriendo**, ocasionando en los pacientes un debilitamiento muscular generalizado, así como una discapacidad motora muy grave.

"Sin cribado neonatal, el diagnóstico y el tratamiento se retrasan, lo que condena a muchos pacientes a una discapacidad grave —como la imposibilidad de caminar—, o incluso a la muerte. En cambio, con el cribado neonatal, la identificación precoz permite iniciar el tratamiento antes del comienzo de los síntomas, lo que modifica radicalmente el pronóstico: los pacientes pueden caminar, desarrollarse con normalidad, y llevar una vida sin limitaciones significativas", advierte por su parte el doctor **Andrés Nascimento**, portavoz de SENEP y **referente** en el estudio de las enfermedades neuromusculares en nuestro país.

TODAS LAS HERRAMIENTAS ESTÁN DISPONIBLES EN ESPAÑA

En España, el 35% de las comunidades autónomas **sí** han incluido el cribado neonatal de atrofia muscular espinal en su cartera de servicios (Islas Canarias, Aragón, Galicia, Madrid, Comunidad Valenciana, Castilla-La Mancha); mientras que otras tienen en marcha **proyectos piloto** como Extremadura, o Murcia; o se encuentran en **fase de implementación** como en el caso del País Vasco, Baleares, o de Castilla y León; si bien todavía estaría **pendiente** su implantación en Andalucía, Navarra, Cantabria, La Rioja, Cataluña, o Asturias.

"Aunque su incorporación está prevista a nivel nacional **antes de diciembre de 2026**, ya **disponemos de todo lo necesario**: **pruebas diagnósticas**, **protocolos clínicos**, **formación profesional**, y **tratamientos accesibles**. No puede haber diferencias en el futuro de nuestros pacientes en función del código postal. ¿Por qué tenemos que esperar más de 7 años en cribar la AME en España, a pesar de tener terapias aprobadas? Además, contamos con equipos de especialistas con experiencia en el manejo de la enfermedad y de los nuevos tratamientos en todas las comunidades", lamenta igualmente el doctor Nascimento, coordinador de la Unidad de patología Neuromuscular del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

NO ES UNA CUESTIÓN ECONÓMICA SINO MORAL

Desde la **Sociedad Española de Neurología Pediátrica** hacemos un llamamiento firme para que las CCAA **no demoren más la implantación** de esta medida, cuyo coste por menor, según las estimaciones, asciende aproximadamente a los **tres euros**. "No es una cuestión técnica ni económica, sino **moral**. La vida y el futuro de muchos niños están literalmente en juego. El momento de actuar es ahora", incide el presidente de esta sociedad científica.

Y es que, tal y como subraya el doctor Madruga, actualmente en las consultas de neuropediatría estos especialistas siguen afrontando situaciones desgarradoras: "Vemos a lactantes diagnosticados con AME tipo 1 en los que, pese a una rápida actuación médica tras la aparición de los síntomas, el retraso en el diagnóstico ha resultado determinante. En algunas ocasiones, los niños vivirán con limitaciones severas e irreversibles: no podrán caminar, requerirán soporte respiratorio, y asistencia para alimentarse. Y si llegamos tarde porque no se ha detectado desde el nacimiento puede condicionar directamente la vida del menor".

Desde la SENEP también recordamos que la **Alianza Europea para el Cribado Neonatal de la Atrofia Muscular Espinal** exige para 2025 que los programas de cribado neonatal en todos los países europeos incluyan una prueba de AME para todos los recién nacidos.

El pasado mes de **enero**, la **Comisión de Salud Pública del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud** aprobó la incorporación de cuatro nuevos cribados neonatales, entre el que se encontraba el de la AME. Estos programas son universales y están dirigidos a todos los recién nacidos. El cribado neonatal se realiza mediante la toma de una pequeña muestra de sangre del talón en sus primeras 48-72 horas.

Para más información:

Patricia Erroz Ferrer

prensa@senep.es

Teléfono: 679878989