



REVISTA

Septiembre 2026 - #1



**Familias AME
Argentina**

ÍNDICE

03

Nota editorial



04

Presentación de
Comisión Directiva FAME



10

Más allá del movimiento:

El impacto del deporte adaptado en jóvenes con AME

12

De espectadores

a protagonistas

17

Más profesionales capacitados,
más herramientas para
acompañar a nuestra comunidad.

19

Cuando los fármacos solos
no alcanzan

21

Internación Domiciliaria:
Un Camino de Aprendizaje Diario

23

Compartiendo saberes:
la experiencia de nuestros
talleres para cuidadores

26

De Argentina a Cure SMA:
un viaje para encontrarnos

29

Avances en AME:
Concluyó con éxito la validación de
la escala EVOLVE-SMA en Argentina

32

AME: El congreso tiene
una decisión pendiente



NOTA EDITORIAL



¡Bienvenidos a nuestra primera edición!

Querida comunidad de FAME:

Es una alegría inmensa darles la bienvenida a la primera edición de nuestra revista. Este es un sueño que teníamos hace mucho tiempo y que hoy, gracias al esfuerzo de muchos, se hace realidad. Nacimos con la convicción de que juntos somos más fuertes, y este nuevo espacio llega para acortar distancias y abrazarnos a todos, estemos donde estemos.

¿Por qué una revista? Porque sentíamos la necesidad de tener un lugar propio. Un espacio para compartir nuestras novedades, conocer los avances que nos importan, pero sobre todo, para aprender. Acá van a encontrar historias de vida, experiencias en primera persona y herramientas útiles para el día a día. Queremos que cada página sea un reflejo de nuestra realidad, de nuestras luchas y, fundamentalmente, de nuestras alegrías.

Esta revista es de todos y para todos. Por eso, nace con las puertas abiertas: estamos listos para recibir sus propuestas, sus ideas, sus dudas y toda la información que tengan ganas de aportar. Si querés contar tu historia, sugerir un tema o compartir un logro, ¡este es tu lugar! Tu voz es la que va a nutrir y hacer crecer las próximas ediciones.

Esperamos de todo corazón que disfruten de esta lectura tanto como nosotros disfrutamos prepararla. Gracias por ser parte de **FAME**, por acompañarnos en cada paso y por hacer que esta comunidad sea cada día más grande y unida.

¡Que la disfruten!

Con mucho cariño,

El equipo de FAME Argentina



COMISIÓN DIRECTIVA



Hola a todos!!

Queremos presentar a la comisión directiva de FAME Argentina para que no sólo los conozcan sino que también pongan una imagen de aquellas personas de las que muchas veces están del otro lado para responder consultas.



Presidente:
MARIEL CENTURIÓN



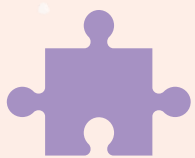
Soy Mariel, mamá de Juan Bautista (21 años) tiene AME II. Mi historia con FAME comenzó en 2007 de una manera inesperada. Unos chicos repartían folletos para dar a conocer la AME en un supermercado. Uno llegó a las manos de una amiga que inmediatamente pensó en nosotros y me llamó. Ese gesto, que para muchos pudo haber sido algo pequeño, cambió nuestra historia.

Como tantas otras familias, al momento del diagnóstico nos encontramos con el miedo, incertidumbre y muy pocas respuestas. En FAME encontramos mucho más que información: encontramos personas que nos entendían, que nos acompañaban y que nos hicieron sentir que no estábamos solos.

Casi sin pensarlo me sumé. En ese momento no existían los tratamientos que hoy cambian la historia de la enfermedad, pero sentía que hacer algo por otras familias también era una manera de enfrentar lo que nos estaba tocando vivir.

Desde entonces, FAME es parte de mi vida. Creo profundamente que una comunidad se construye con el aporte de todos: de quienes acompañan, de quienes difunden, de quienes investigan, de quienes donan su tiempo y de quienes simplemente tienden una mano cuando más se necesita. Mi mayor deseo es que cada persona con AME tenga las mismas oportunidades, que el diagnóstico llegue a tiempo y que ninguna familia vuelva a sentirse sola.

"Hay hechos que llegan para cambiar una vida. La Atrofia Muscular Espinal cambió la nuestra, pero también me enseñó que, cuando una comunidad se une, puede mejorar la vida de muchas personas."



Secretario:
HERNAN SOTTINI



Me llamo Hernán Sottini y soy el papá de Helena Tania nacida en enero de 2016. Conocimos a Familias AME Argentina en el año 2018, justo el mismo día que la neuróloga nos detalló qué era la enfermedad que le habían diagnosticado a Helena; entre síntomas, perspectivas, diversas especialidades médicas a las tendríamos que consultar y el tratamiento existente -recién se empezaba a aplicar Nusinersen en el país- nos dijo "Existe una asociación, FAME, les recomiendo que se se contacten con ellos". Horas después, ese mismo, largo y triste día, estábamos comunicados con Vanina, quien nos orientaba en cómo tramitar el CUD y cómo hacer para acceder al tratamiento. Días después nos conocimos, también conocimos a Carolina, a Pancho, Juan Pablo y muchas familias más en medio de la avenida 9 de julio cuando reclamamos por el registro de la droga y porque se nos garantizara el acceso a todas y cada una de las familias con una persona con AME del país.

Me sumé a la comisión directiva un tiempo después y al día de hoy, habiendo pasado varios años como miembro de la misma, sigo creyendo que la mejor forma que tenemos para contenernos, ayudarnos y lograr mejorar la calidad de vida de las personas con AME, es a través de la unión y la participación en FAME.

COMISIÓN DIRECTIVA



Tesorero: **GASTÓN BAROUILLE**

Hola, soy Gastón Barouille, papá de Valentina (nacida en 2011, con AME tipo 3). A sus 3 años notamos que caminaba de una forma distinta y que se tropezaba y caía con frecuencia. Luego de recorrer muchos profesionales y hospitales sin encontrar respuestas, finalmente en el Garrahan nos atendió la Dra. Monges, quien a través de un estudio genético nos dio el duro diagnóstico. Al mismo tiempo, nos contó que existía un grupo que reunía a otras familias que atravesaban lo mismo.

Fue así como entendimos que no estábamos solos. La fuerza de la comunidad de Familia AME nos contagió la energía para aunar fuerzas y luchar por la llegada del primer tratamiento (Spinraza), que hoy permite que muchos chicos cambien su calidad de vida.

Al ver que todavía queda mucho camino por recorrer, no dudamos en involucrarnos. Hoy me toca asumir el rol de Tesorero para dar una mano desde la gestión, y mañana estaré donde las familias nos necesiten. Convoco a todos los que puedan y quieran sumarse a aportar su granito de arena: el futuro no está escrito y hay mucho por hacer hasta alcanzar lo que todos anhelamos, “la cura definitiva”.

Vocal Titular Primero: **VANINA SANCHEZ**



Soy Vani, mamá de Joaqui de 13 años con AME tipo 2.

Allá por el momento del diagnóstico nos acercamos a FAME en busca de respuestas, pero en seguida nos dimos cuenta que lo más importante, era compartir con otras familias que viven día a día exactamente lo mismo que nosotros. La contención y sensación de no estar solo fue muy importante para nosotros en ese momento, cuando Pablo nos abrió las puertas de su casa y conocimos a través él a nuestra querida asociación. Desde ese momento y hasta ahora, he ocupado diversos roles, dentro y fuera de la comisión directiva, pero siempre con ese fin en mente. Que FAME sea parte de cada familia en donde haya una persona con AME. En las buenas y en las malas, siempre juntos sin dejar nadie atrás.



Vocal Titular Segundo: **MARIA LAURA AVALOS**

Hola!! Mi nombre es Laura Avalos, tengo 38 años. Vivo en Alta Gracia provincia de Córdoba. Soy mamá de Antonella (la pule) de 14 años AME 1.

Desde su diagnóstico a los 5 meses que estamos en contacto y trabajando para FAME. Para mí encontrarnos fue un antes y después en ese momento. Las familias son nuestros verdaderos pares. Hoy me comprometo a un trabajo formal siendo parte de la comisión. Un abrazo a todos

COMISIÓN DIRECTIVA



Vocal Suplente Primero: **CARINA STEFANÍA FERRANDO**

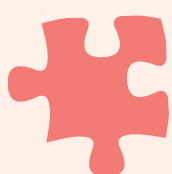
Soy Stefanía Ferrando, tengo 32 años, vivo en Gualeguay, Entre Ríos, y convivo con Atrofia Muscular Espinal (AME).

Conocí FAME cuando tenía 16 años. Después de buscar información en Google sobre mi enfermedad, descubrí que existía una asociación que acompañaba a personas y familias con AME. Me contacté con ellos y ese mismo año asistí, junto a mis papás, a mi primer congreso.

Ese encuentro marcó un antes y un después en mi vida. Conocer a otros adultos con AME me permitió entender que un diagnóstico no define el futuro y que era posible estudiar, trabajar, hacer deporte y perseguir mis sueños.

Hoy tengo el orgullo de representar a la Selección Argentina de Boccia como deportista de alto rendimiento y trabajo como community manager. Además, comparto mi experiencia para motivar a otras personas con discapacidad y a sus familias a construir una vida con mayor independencia y más oportunidades.

Hoy me toca asumir un nuevo desafío formando parte de la Comisión Directiva de FAME. Es una enorme alegría poder devolver un poco de todo lo que la asociación hizo por mí y por mi familia. Mi compromiso es seguir trabajando para que cada persona con AME encuentre en FAME el apoyo, la esperanza y las oportunidades que yo encontré hace tantos años.



Vocal Suplente Segundo: **MAXIMILIANO REGUE**



Hola! Mi nombre es Maximiliano Regue, tengo 33 años.

Vivo en la Ciudad de Santa Fe, y soy papá de Conrado.

Conrado hoy tiene 4 años, y fue diagnosticado con AMÉ 1 a los 2 meses de vida. Comenzó tratamiento con Spinraza y al año y 5 meses fue infundido con Zolgensma. Mi contacto con FAME se inició ante la sospecha de esa enfermedad por parte de la neuróloga, ella me recomendó ponerme en contacto con ellos y acercarme, por lo que mandé un Mail y Leslie se puso en contacto con nosotros brindándonos la contención necesaria en ese momento ante tanta incertidumbre.

Estoy y estamos como familia muy contentos de sumarnos para trabajar por lo que se convirtió en nuestro día a día. Saludos a todos!

COMISIÓN DIRECTIVA



Revisor de Cuentas: PATRICIO BECCAR VARELA

Hola, soy Pato. Tengo 44 años y soy papá de Fátima, de 4 años, quien tiene AME tipo 2 y fue diagnosticada a los 14 meses.

Luego del diagnóstico de Fátima, conocimos la comunidad de Familias AME, un espacio en el que encontramos acompañamiento, información y, sobre todo, la posibilidad de sentirnos contenidos por otras familias que atravesaban experiencias similares.

Hoy, desde nuestro lugar como familia, sentimos el deseo y la responsabilidad de devolver un poco de todo lo que recibimos y queremos aportar nuestro granito de arena. Creemos profundamente en la fuerza de la comunidad y en que juntos, podemos avanzar y acompañarnos en este camino.



REVISOR DE CUENTAS SUPLENTE: FRANCO GRECO



Hola, soy Franco Greco, tengo 29 años y convivo con Atrofia Muscular Espinal (AME) tipo 2.

Conocí FAME desde muy chico y algunos de mis mejores recuerdos son los congresos, donde crecí rodeado de personas que entendían exactamente lo que significaba vivir con AME. Allí no solo encontré información, sino también amistades que me acompañan hasta el día de hoy.

Hoy me toca asumir un nuevo rol, formando parte de la Comisión Directiva, y es una enorme alegría poder devolver un poco de todo lo que la asociación significó para mí y para tantas familias.

Sé, por experiencia propia, que tener un diagnóstico de AME no significa renunciar a los sueños. A lo largo de mi vida pude estudiar, trabajar, hacer deporte de alto rendimiento, formar una familia y demostrar que los límites muchas veces están más en los prejuicios que en la enfermedad.

Quiero aportar mi experiencia para acompañar a cada familia y a cada chico con AME, ayudándolos a descubrir que pueden construir el futuro que deseen. Mi compromiso es trabajar para que ningún diagnóstico defina hasta dónde puede llegar una persona y para que FAME siga siendo un lugar de contención, esperanza y oportunidades para todos.

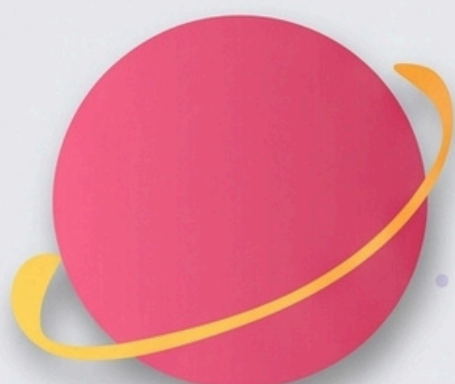




SAVE THE DATE

XXIV Reunión Anual FAME Argentina

19/09/2026 | 9 a 17hs



AL INFINITO Y MÁS ALLÁ



**Familias AME
Argentina**

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

**Pabellón Cero + Infinito,
Ciudad Universitaria, CABA.**

¡AGENDATE!





Roche



MÁS ALLÁ DEL MOVIMIENTO:

El impacto del deporte adaptado en jóvenes con AME

Queremos compartir con toda la comunidad de FAME los resultados de un proyecto en el que trabajamos con mucho entusiasmo. Hace un tiempo nos propusimos investigar qué pasa cuando el deporte entra en la vida de los jóvenes con enfermedades neuromusculares en Argentina, y hoy queremos contarles lo que descubrimos a través de sus propias voces.

Bajo el título "El impacto del deporte adaptado en la calidad de vida y desarrollo personal de jóvenes con enfermedades neuromusculares", llevamos adelante un estudio cualitativo donde entrevistamos en profundidad a 8 jóvenes con Atrofia Muscular Espinal o Distrofia Muscular de Duchenne de entre 18 y 30 años que practican distintas disciplinas deportivas, tanto individuales como grupales.

La idea de este trabajo fue ir más allá de los datos médicos y motores y escuchar directamente a los protagonistas. Queríamos saber: ¿qué significa realmente el deporte adaptado en su día a día? Los resultados fueron maravillosos y nos muestran que el deporte es mucho más que ejercicio físico; es una herramienta de transformación personal y social:

- **Un cable a tierra emocional:** El entrenamiento y la práctica deportiva aparecieron en las charlas como un excelente regulador de las emociones, ayudándolos a canalizar el estrés y sentirse mejor mentalmente.
- **El poder del grupo:** Si algo resaltaron con fuerza, fue el valor social del deporte. Las canchas y los clubes se convirtieron en espacios para hacer amigos, socializar y, sobre todo, encontrarse con pares que viven realidades similares. Compartir con otros jóvenes que entienden perfectamente lo que significa convivir con una discapacidad motora genera un sentido de pertenencia y apoyo mutuo invaluable.
- **Confianza, identidad y autonomía:** El deporte transformó la forma en que se ven a sí mismos. Se reconocen con orgullo como deportistas, lo que fortaleció su autoestima y autoconfianza. Además, ganar un espacio propio donde tomar decisiones de juego les dio herramientas para trasladar esa misma autonomía y toma de decisiones a su vida cotidiana.





Este estudio nos demuestra científicamente lo que muchas familias ya ven en sus casas: la participación en deportes adaptados mejora la calidad de vida de los jóvenes de manera integral. No se trata solo de moverse, sino de construir identidad, hacer amigos, ganar independencia y mejorar la salud emocional. Por eso, el gran desafío que tenemos como comunidad es seguir promoviendo y facilitando el acceso a estos espacios para todos.

Además, les contamos que este trabajo fue presentado en el Congreso de la Sociedad Argentina de Neurología Infantil (SANI) con un objetivo muy claro: sensibilizar e impulsar a los neurólogos a recomendar activamente la práctica de deportes adaptados desde el consultorio. Queremos que la indicación de realizar un deporte sea parte habitual de la atención integral de los pacientes.

Queremos expresar nuestro más profundo agradecimiento a los jóvenes que participaron de las entrevistas abriéndonos su corazón y compartiendo sus experiencias, y a sus familias por apoyarlos siempre. También agradecemos a la asociación por brindarnos de forma constante el espacio para difundir estos trabajos que buscan, en definitiva, mejorar la calidad de vida de cada uno de nuestros chicos y jóvenes.



Javiera Ortega
M.N. 74642



Florencia Assalone
M.N. 80395

Equipo de Enfermedades Neuromusculares Infantiles HIBA
- Pontificia Universidad Católica Argentina



DE ESPECTADORES A PROTAGONISTAS

Por primera vez, la Argentina recibirá el Mundial de Powerchair Football. Una oportunidad histórica para descubrir un deporte de alto rendimiento que ya reúne a más de 150 jugadores en nuestro país y que, en octubre, tendrá al mundo mirando hacia Buenos Aires.

En una cancha de Powerchair Football, la silla de ruedas motorizada no queda al costado: entra al partido.

Dos equipos de cuatro jugadores —tres de campo y un arquero— se enfrentan en la cancha. Las sillas deportivas cuentan con una protección metálica delantera que les permite controlar, pasar y rematar una pelota número 10. Los partidos duran dos tiempos de veinte minutos y el juego exige velocidad, precisión, estrategia, técnica y una enorme capacidad para tomar decisiones en segundos.

Quien lo ve por primera vez suele entenderlo rápidamente: esto es fútbol. La camiseta es la misma. La pasión también

UNA CANCHA QUE ABRE POSIBILIDADES

El Powerchair Football es un deporte mixto que puede ser practicado por niños, jóvenes y adultos con discapacidad motriz. No es una terapia: se entrena, se planifica y se compete como un deporte de alto rendimiento. Pero su impacto trasciende ampliamente los resultados.

En la cancha, cada jugador ocupa un lugar, toma decisiones, construye una jugada y forma parte de un equipo. Fuera de ella, esa experiencia se transforma en vínculos, autonomía, confianza, identidad y sentido de pertenencia.

El Powerchair Football comenzó a desarrollarse en nuestro país en 2012. Actualmente, reúne a más de 150 jugadores y jugadoras de distintos puntos de la Argentina. Entre ellos, más de 40 tienen diagnóstico de Atrofia Muscular Espinal (AME). Durante 2026, 40 de esos deportistas participan y compiten activamente en los torneos nacionales: la Liga Nacional de Primera División, la Liga Regional Buenos Aires y la Liga Centro.

Este crecimiento se construye semana a semana en los clubes y equipos que sostienen la competencia en todo el país: **Tigres de Pacheco, Panteras Power BA, Club Atlético Temperley, Racing Club, Sapos del Oeste, Rengos a Motor de Mar del Plata, Titanes de Córdoba, Botines de Acero de Villa María, Malbec Warriors de Mendoza, Los Toros de Gualeguaychú y Jerárquicos de Santa Fe.**

Cada equipo representa una puerta de entrada al deporte, pero también un espacio de encuentro para jugadores y familias. Allí comienzan muchas historias que después se convierten en entrenamientos, torneos, viajes y, para algunos deportistas, en la posibilidad de vestir la camiseta argentina.

Para la comunidad de FAME existe, además, un dato especialmente significativo: cinco de los ocho jugadores que integran el plantel de la Selección Argentina para el Mundial tienen diagnóstico de AME.

Es un dato que habla de acceso, pero también de representación. Hoy, niños, jóvenes y adultos que quizás alguna vez pensaron que el fútbol solo podía vivirse desde afuera pueden encontrar un equipo, competir y proyectarse hasta el máximo nivel internacional.

UN MUNDIAL HISTÓRICO, EN CASA

Del **17 al 23 de octubre de 2026**, el Parque Olímpico de la Ciudad de Buenos Aires será sede del Mundial de Powerchair Football. Será la primera vez que esta competencia se dispute en Argentina y un acontecimiento histórico para el desarrollo de la disciplina en toda Latinoamérica.

Participarán diez selecciones de cuatro continentes: Argentina, Australia, Bélgica, Dinamarca, Estados Unidos, Francia, Inglaterra, Italia, Japón y Uruguay. Casi 100 atletas llegarán al país para disputar el torneo más importante del calendario internacional, organizado por Powerchair Football Argentina junto con FIPFA, la federación que regula este deporte a nivel mundial.

La Selección Argentina llega a este desafío después de haberse consagrado subcampeona de América en 2025. Desde hace meses, el plantel realiza concentraciones, entrenamientos y partidos internacionales con un objetivo tan exigente como emocionante: competir ante las mejores selecciones del mundo y hacerlo, por primera vez, frente a su propia gente.

No se prepara solamente para jugar un Mundial. Se prepara para jugarlo en casa.

La ceremonia de apertura será el sábado 17 de octubre a las 13. Ese mismo día, a las 15, Argentina debutará frente a Dinamarca. Las semifinales se jugarán el jueves 22 y la gran final será el viernes 23 a las 15.



IR, ACOMPAÑAR Y ANIMARSE A JUGAR

La entrada al Mundial será libre y gratuita. Familias, escuelas, instituciones y público general podrán acercarse al Parque Olímpico para conocer el deporte, acompañar a la Selección Argentina y vivir una competencia internacional única.

Quienes no puedan asistir también podrán seguir el torneo a través de una transmisión internacional en vivo por streaming. Los enlaces, el fixture completo, los resultados y todas las novedades se publicarán en la página oficial del Mundial y en las redes de Powerchair Football Argentina.

Pero el Mundial también puede ser un punto de partida. Quienes tengan interés en comenzar a jugar, conocer los equipos o encontrar la sede más cercana pueden comunicarse con la Fundación. No es necesario tener experiencia previa: el primer paso es acercarse, preguntar y animarse a probar.

Porque cuando se genera una oportunidad real, lo que cambia no son las ganas de jugar, sino la posibilidad de hacerlo. Y cuando esa posibilidad aparece, quienes antes miraban desde afuera pueden convertirse en deportistas, compañeros, rivales, referentes y representantes de su país.

En octubre, por primera vez, el mundo vendrá a la Argentina para verlos jugar. Y para muchos que todavía observan desde afuera, quizás sea el comienzo de una nueva historia: la de pasar de espectadores a protagonistas.



ARGENTINA ES LA SEDE DEL MUNDIAL DE POWERCHAIR

LA MÁXIMA COMPETENCIA SE JUEGA EN CASA

17 AL 23 DE OCTUBRE | PARQUE OLÍMPICO | CABA

+80

JUGADORES

10

SELECCIONES

5

CONTINENTES



AGENDA DEL MUNDIAL

Del 17 al 23 de octubre

17 OCT • 13 H

CEREMONIA DE APERTURA

17 OCT • 15 H

ARGENTINA vs. DINAMARCA

18 AL 22 OCT • 10 A 16 H

TODOS LOS PARTIDOS

22 OCT • SEMIFINALES

14.30: SF1 (1º VS 4º)
16.00: SF2 (2º VS 3º)

23 OCT • 15 H

FINAL

DEPORTE ADAPTADO DE ALTO RENDIMIENTO • ENTRADA LIBRE Y GRATUITA

10 PAÍSES PARTICIPANTES

 ARGENTINA	 AUSTRALIA	 BÉLGICA	 DINAMARCA	 FRANCIA
 INGLATERRA	 ITALIA	 JAPÓN	 URUGUAY	 ESTADOS UNIDOS

FIXTURE, INFORMACIÓN Y NOVEDADES

powerchair.org.ar/mundial/

INFORMACIÓN ÚTIL

Mundial de Powerchair Football Argentina 2026	
Fecha:	del 17 al 23 de octubre de 2026
Lugar:	Parque Olímpico de la Ciudad de Buenos Aires — Av. Coronel Roca 5252
Entrada:	libre y gratuita
Web oficial:	https://powerchair.org.ar/mundial/
Instagram:	@powerchairfootball
Para sumarse a jugar:	desarrollo@pcfa.com.ar
Consultas generales:	coordinacion@pcfa.com.ar

Viviendo Mejor ↓

Un espacio donde encontrarás información sobre atrofia muscular espinal, bienestar y calidad de vida.

Conocé contenidos y recursos pensados para acompañar a las personas que viven con AME, sus familias y cuidadores.



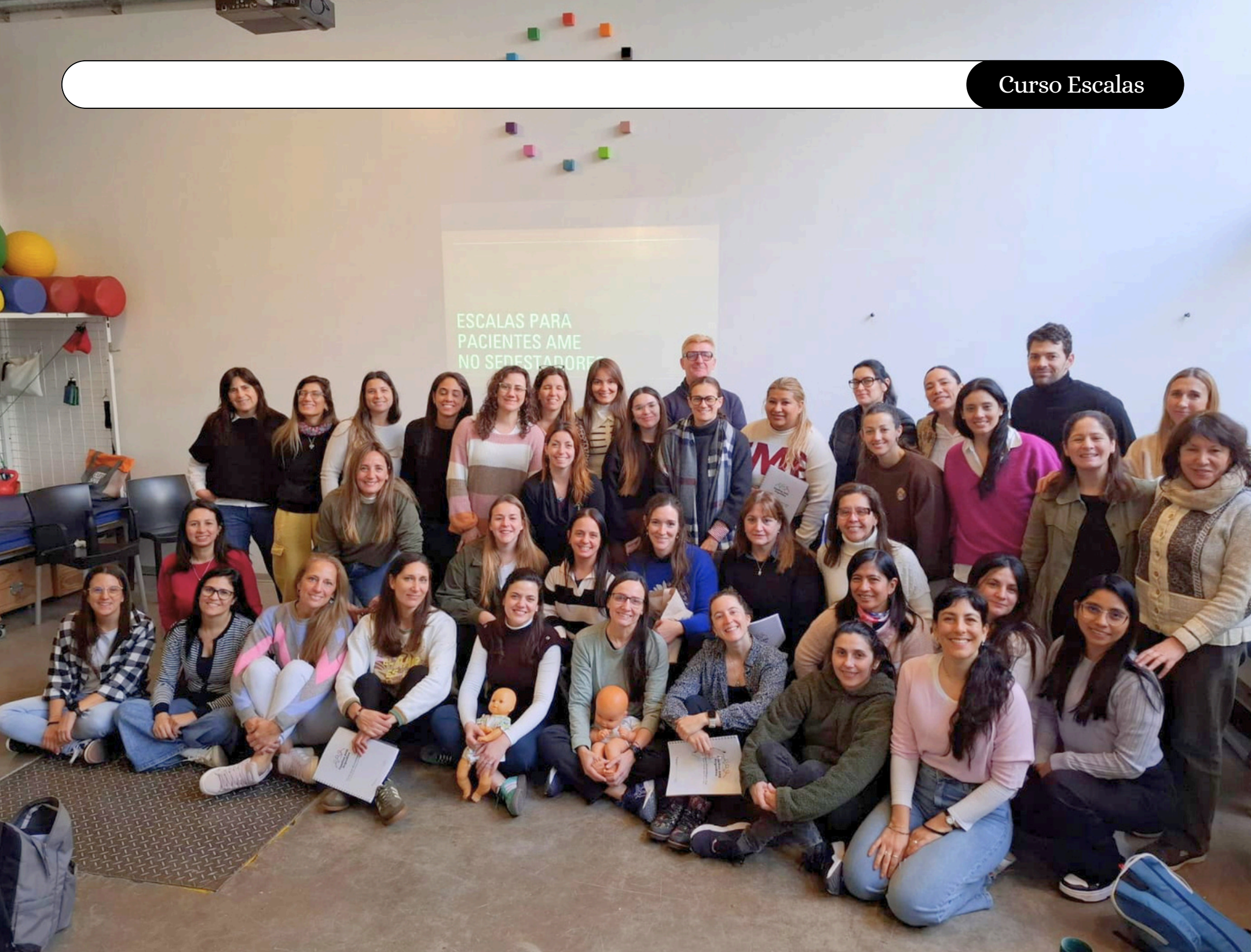
Ingresa a **www.viviendomejor.com.ar** o escaneá el código QR para conocer más.



La información incluida en el contenido es únicamente informativa y educativa y no reemplaza indicación alguna brindada por su médico. En consecuencia, no debe ser interpretada como respuesta a una posible consulta y/o recomendación médica, ni deberá ser tomada como base para tomar decisiones y/o emprender acciones médicas.

Novartis Argentina S.A. Ramallo 1851 - C1429DUC CABA - Argentina Tel. +54 (11) 4703-7000 / 0800-777-1111

FA-11761614



Más profesionales capacitados, más herramientas para acompañar a nuestra comunidad.

Agosto fue un mes de mucha actividad para FAME. Mientras llevábamos adelante nuestra campaña de concientización, encendíamos velas, compartíamos testimonios de familias, iluminábamos de violeta importantes edificios en distintos lugares del país y celebrábamos el inicio de la implementación de la pesquisa neonatal para AME en Mendoza, también avanzábamos en otro objetivo fundamental: **fortalecer la formación de los profesionales que acompañan a nuestra comunidad AME.**

En ese marco, realizamos la **primera edición del Curso de Escalas FAME 2026**, una capacitación destinada a kinesiólogos de todo el país sobre las principales escalas motoras utilizadas para evaluar la evolución de las personas con Atrofia Muscular Espinal.

El encuentro se llevó a cabo en Buenos Aires, en el espacio de Rehabilitación Ciner, y contó con la participación de las **Lic. Julieta Mozzoni y Lic. Soledad Gómez, del Hospital Garrahan**, como formadoras. Fueron dos jornadas intensas de aprendizaje, intercambio y trabajo práctico, en las que participaron **más de 38 kinesiólogos de distintas provincias del país.**



Para FAME, generar estos espacios de capacitación es también una forma concreta de contribuir a mejorar la calidad de atención y promover que cada vez más profesionales cuenten con herramientas específicas para evaluar y acompañar a las personas con AME.

Queremos agradecer especialmente a las profesionales que estuvieron a cargo de la capacitación y a todos los kinesiólogos que participaron, por su tiempo, compromiso y dedicación. También agradecemos a los laboratorios que acompañaron e hicieron posible llevar adelante esta iniciativa.



Seguimos construyendo una red cada vez más preparada y comprometida. Porque cuando compartimos conocimiento, multiplicamos las posibilidades.

JUNTOS SOMOS MÁS.

Cuando los fármacos solos no alcanzan

La atención interdisciplinaria es el estándar de cuidado para las personas con Atrofia Muscular Espinal (AME). Su objetivo no es solo tratar la enfermedad con terapias modificadoras, sino también prevenir complicaciones, optimizar la función motora, favorecer la participación social y mejorar la calidad de vida del paciente y su familia.

¿CUÁLES SON LOS OBJETIVOS DE LA ATENCIÓN INTERDISCIPLINARIA?

1. Preservar la función motora y maximizar la independencia.
2. Prevenir y tratar complicaciones respiratorias, ortopédicas, nutricionales y metabólicas.
3. Valorar los resultados de los tratamientos específicos (nusinersen, risdiplam o terapia génica).
4. Promover el desarrollo cognitivo, educativo, emocional y social.
5. Mejorar la calidad de vida del paciente y de su familia.
6. Facilitar la transición de la atención pediátrica a la de adultos.
7. Favorecer la toma de decisiones compartida con el paciente y su familia.

¿Y SUS ALCANCES?

La atención interdisciplinaria abarca:

- Evaluación integral y seguimiento periódico.
- Diagnóstico precoz y monitorización de la evolución clínica.
- Asesoramiento genético y estudio de los padres
- Definición de la estrategia terapéutica más adecuada.
- Vigilancia de la respuesta al tratamiento y detección de eventos adversos.
- Rehabilitación motora continua.
- Manejo respiratorio preventivo y de las infecciones.
- Evaluación nutricional y deglución.
- Prevención y tratamiento de deformidades ortopédicas.
- Evaluación funcional mediante escalas validadas.
- Provisión de tecnología asistiva (órtesis, sillas de ruedas, sistemas de sedestación, dispositivos de comunicación y ayudas para la movilidad).
- Apoyo psicológico y social.
- Educación del paciente, la familia y los cuidadores.
- Coordinación entre los distintos niveles de atención y con el ámbito escolar o laboral.

¿QUIENES INTEGRAN EL EQUIPO INTERDISCIPLINARIO?

El equipo puede variar según la complejidad del paciente, pero idealmente incluye:

- Neuropediatra o neurólogo especializado en enfermedades neuromusculares
- Pediatra o médico clínico de referencia
- Neumonólogo
- Kinesiólogo/Fisioterapeuta
- Terapista ocupacional
- Fonoaudiólogo
- Nutricionista
- Endocrinólogo
- Ortopedista
- Enfermería especializada
- Psicólogo
- Trabajador social
- Genetista y asesor genético
- Gastroenterólogo y anestesiólogo cuando se requiera
- Equipo de cuidados paliativos, cuando corresponda

De todas formas no se necesita que un equipo cuente con todos los especialistas para poder iniciar la atención de un paciente. Los equipos se van conformando con el tiempo, los recursos disponibles y las necesidades de los pacientes.

¿CUÁLES SON LOS BENEFICIOS DEL ABORDAJE INTERDISCIPLINARIO?

- Disminuye las hospitalizaciones y las complicaciones respiratorias.
- Mejora la supervivencia y el estado funcional.
- Favorece el logro de hitos motores y la conservación de capacidades.
- Optimiza la nutrición y el crecimiento.
- Reduce el impacto de las deformidades musculoesqueléticas.
- Incrementa la adherencia a los tratamientos y es punto de referencia muy valioso para el paciente y su familia
- Mejora la calidad de vida del paciente y de su familia.
- Permite una atención centrada en la persona y adaptada a cada etapa de la enfermedad.

La atención interdisciplinaria en AME debe ser proactiva, coordinada, continua y centrada en el paciente, con evaluaciones periódicas y decisiones consensuadas entre los distintos profesionales y la familia. Este modelo es considerado el estándar internacional de atención y resulta aún más relevante en la era de las terapias modificadoras de la enfermedad, donde el tratamiento farmacológico y la rehabilitación especializada actúan de manera complementaria para maximizar los resultados clínicos.

Dra. María Fernanda De Castro Perez
M.N. 72296

Médica pediatra. Integre hasta el 2022 y por 18 años el grupo de seguimiento de pacientes neuromusculares del Htal Garrahan y actualmente colabora activamente con FAME.

FUENTES

1. Standards of Care for Spinal Muscular Atrophy
 - Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, et al.
 - Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1 & Part 2.
 - Neuromuscular Disorders. 2018;28(2):103–115 y 197–207.
2. Delphi Consensus Recommendations for Spinal Muscular Atrophy
 - Consenso internacional publicado en Neurology: Clinical Practice (2025).
3. Cure SMA
 - Publicaciones sobre estándares asistenciales, rehabilitación, seguimiento y transición a la vida adulta.

INTERNACIÓN DOMICILIARIA: UN CAMINO DE APRENDIZAJE DIARIO

Entrevistamos a una mamá que transita la internación domiciliaria junto a su hijo con Atrofia Muscular Espinal (AME). Nos comparte sus aprendizajes, estrategias de organización y cómo el amor transforma los desafíos en una rutina segura.

Mi nombre es Gianina Ferro, soy mama de Maximo, (el chino así le gusta que le digan o Max) ya tiene 13 años, a medida que fue creciendo fuimos cambiando los cuidados, las rutinas, y la manera de acompañarlo.

Todo lo que lean nos resulta útil a nosotros y esto se trata de ir adaptando los recursos que tenemos, a nuestro día a día.

¿CÓMO ORGANIZAN UN DÍA HABITUAL EN CASA?



Mamá: "Las rutinas son una de nuestras herramientas más importantes. Tenemos una rutina que se va modificando a medida que es necesesaria , con horarios aproximados para higiene, alimentación, cambios posturales, ejercicios respiratorios, uso de equipos y momentos de descanso.

Esto ayuda a que todos los cuidadores trabajen de la misma manera y le da previsibilidad a Máx."

"A medida que fue creciendo, buscamos que participe cada vez más en las decisiones sobre sus cuidados. Aunque necesite asistencia para casi todas sus actividades, siempre intentamos fomentar su independencia y respetar sus tiempos."

DEJAR LA SEGURIDAD DEL HOSPITAL PARA VOLVER A CASA SIEMPRE GENERA TEMORES. ¿CÓMO FUE PARA USTEDES DAR ESE PASO Y ASUMIR LOS CUIDADOS EN EL HOGAR?

Mamá: Pasar del hospital a casa no es una tarea sencilla, requiere un proceso. Pero con orden, buenas estrategias y mucho amor, descubrimos que es totalmente posible. Antes de recibir el alta, una ya va incorporando el manejo general de cómo llevar el día a día. Una vez en casa, si mantenemos una rutina ordenada, las cosas fluyen mucho mejor.

EN LA PRÁCTICA DIARIA, ¿CUÁLES SON ESOS INSUMOS FUNDAMENTALES QUE NUNCA PUEDEN FALTAR EN LA MESA DE NOCHE O EL ESPACIO DE CUIDADO?

Mamá: Hay un "ABC" de insumos que siempre tenemos que tener a mano. Hablo de cánulas, collarines, gasas, sondas de aspiración, catéter de MOE y un botón gástrico de repuesto (o una sonda de calibre similar). También clorhexidina, alcohol, circuitos para el cambio de tubuladuras, contenedor para el humidificador activo, filtros para los dispositivos y el filtro pasivo de salida. Son elementos que usamos constantemente y no nos pueden faltar.

LOS EQUIPAMIENTOS MÉDICOS SON EL MOTOR DE LA INTERNACIÓN EN CASA. ¿CÓMO SE ORGANIZAN CON EL RESPIRADOR, LA MÁQUINA DE TOS Y LA BATERÍA?

Mamá: En casa manejamos varios equipos: respirador o BiPAP, aspirador, bomba de alimentación, máquina de tos y saturómetro. Con los equipos, el Plan B es obligatorio. Si se corta la luz, las baterías externas tienen que estar siempre cargadas al 100%. Eso nos da un margen de tiempo clave hasta que la empresa provea un generador o encendamos el propio.

¿Y QUÉ PASA SI UN EQUIPO FALLA O SE APAGA DE GOLPE?

Mamá: Ha pasado que, por distintas fallas, un dispositivo se apaga. En ese instante, lo primero a mano siempre debe ser la bolsa de resucitación (AMBU). Mientras una persona ambucea al niño, alguien más en casa puede buscar el equipo de backup y conectarlo rápidamente.



UN TIP DE ORO:

Nunca te separes de tu celular. Tenelo siempre en el bolsillo, especialmente si te encontrás a solas en casa con tu hijo.



LA TRAQUEOSTOMÍA REQUIERE MÁXIMA ATENCIÓN. ¿QUÉ SISTEMA LES DIO MÁS TRANQUILIDAD A USTEDES PARA ESTAR PREPARADOS ANTE UNA EMERGENCIA?

Mamá: Nosotros armamos una caja de emergencias exclusiva para la traqueostomía. La idea es que todo esté organizado y a la vista. **Esa caja incluye:**

- Gasas precortadas.
- Dos sondas de aspiración listas para usar.
- Una cánula del mismo tamaño que usa habitualmente y otra un número más chica.
- Vaselina para facilitar el cambio.
- La bolsa de resucitación (AMBU) en un lugar siempre visible.

SALIR DE PASEO A VECES DA MIEDO. ¿CÓMO PREPARAN LA MOCHILA PARA SALIR DE CASA CON TRANQUILIDAD?

Mamá: Preparar una mochila exclusivamente para las salidas da muchísima seguridad. En ella llevamos: alcohol, sondas de aspiración precortadas, gasas para traqueo, saturómetro de salida portátil y dos botellitas de clorhexidina (una para enjuagar la manguera del aspirador de la traqueo y otra para la boca/nariz siempre rotuladas). Además, sumamos toallas, cánula de repuesto, insumos extra y una tijera, pañales y si la salida es larga almohadones para alterar la postura y muda de ropa... por las dudas, Salir armados nos permite disfrutar del paseo sin estrés.

¿QUÉ MENSAJE FINAL TE GUSTARÍA DEJARLE A LOS PADRES QUE RECIÉN ESTÁN EMPEZANDO ESTE RECORRIDO?

Mamá: cada hijo es único. No existe una receta única ni mágica; todo esto que les cuento es meramente una referencia de lo que a nosotros nos sirvió. Lo importante es ir buscando las alternativas que mejor se adapten a las necesidades de su hijo para que todo sea ideal para él y para la familia.

COMPARTIENDO SABERES: LA EXPERIENCIA DE NUESTROS TALLERES PARA CUIDADORES

Durante 2024 y 2025 estuvimos realizando cuatro ediciones de talleres educativos interdisciplinarios dirigidos a cuidadores de niños con Atrofia Muscular Espinal (AME). Esta experiencia nació de una certeza que sentíamos profundamente en el día a día: ni las evaluaciones en hospital de día ni las consultas médicas tradicionales a veces nos alcanzan para abordar la enorme complejidad, los miedos y los detalles prácticos que implica el cuidado diario en casa. Necesitábamos construir algo diferente, y así le dimos vida a este proyecto. Queremos transmitirles lo sumamente linda, movilizadora y enriquecedora que fue esta experiencia para nosotros. Fue un espacio donde todos aprendimos de todos, y donde confirmamos que estos talleres no son sólo instancias formativas técnicas, sino espacios educativos y terapéuticos absolutamente necesarios. Para lograrlo, diseñamos jornadas muy dinámicas y participativas. Tras un taller conjunto sobre cuidados generales y transición vital, los cuidadores rotaron por cuatro estaciones prácticas de simulación y entrenamiento:



Foto del primer taller, realizado en marzo de 2024: equipo del Hospital Italiano de Buenos Aires (HIBA) junto a algunos de los asistentes.

- **Estación Respiratoria:** donde practicaron con equipos de ventilación (VNI) y asistencia de la tos (Cough Assist), además de aprender con el "Juego del Semáforo" a identificar alarmas domiciliarias.
- **Autocuidado y Vida Diaria:** un espacio vivencial de role-playing donde los propios cuidadores asumieron el rol de pacientes para experimentar transferencias y mejorar la ergonomía.
- **Motora y Ortopedia:** una muestra interactiva para familiarizarse con el uso y valor funcional de corsés, valvas y bipedestadores.
- **Estación de Reflexión:** un espacio esencial coordinado por psicología para abordar la salud mental del cuidador, identificar la sobrecarga y resignificar el autocuidado.



Foto del segundo taller, realizado en octubre de 2024: equipo del Hospital Italiano de Buenos Aires (HIBA) junto a algunos de los asistentes.

El broche de oro de cada encuentro fue un cierre inspiracional, un conversatorio con atletas paraolímpicos, profesores de deporte adaptado y líderes de opinión con AME que nos regalaron una hermosa e invaluable proyección de futuro basada en la autonomía y el desarrollo pleno. Al evaluar los resultados a través de las encuestas, nos dio una felicidad enorme confirmar que a las familias que participaron también les sirvió muchísimo.

Logramos puntajes de satisfacción casi perfectos en aspectos clave como la utilidad para el cuidado diario, las herramientas prácticas y la contención emocional. Confirmamos nuestra teoría: en esos espacios de intimidad, mirándonos a los ojos con pares que viven la misma realidad, se generan otras cosas. La soledad se transforma en una experiencia colectiva, el miedo se vuelve empoderamiento y las dudas se disipan cuando otro papá, mamá o cuidador te dice *"a mí me pasa lo mismo y lo resolví así"*.



Tan linda y sólida fue esta experiencia que decidimos plasmarla en un trabajo de investigación. Nos enorgullece contarles que este manuscrito ya fue formalmente aprobado para su publicación en una revista científica nacional indexada de enorme prestigio que además se traduce al inglés. Tenemos grandísimas expectativas con el éxito de esta publicación porque, al realizar la revisión para escribir el trabajo, confirmamos algo impactante: prácticamente no hay experiencias registradas en el mundo de este tipo de talleres específicos en AME. Lo valioso de esto es que en el artículo explicamos detalladamente cómo formulamos cada espacio, con la firme esperanza de que esta experiencia sea reproducible en otros medios y ayude a equipos de salud y pacientes en otros lugares del mundo.



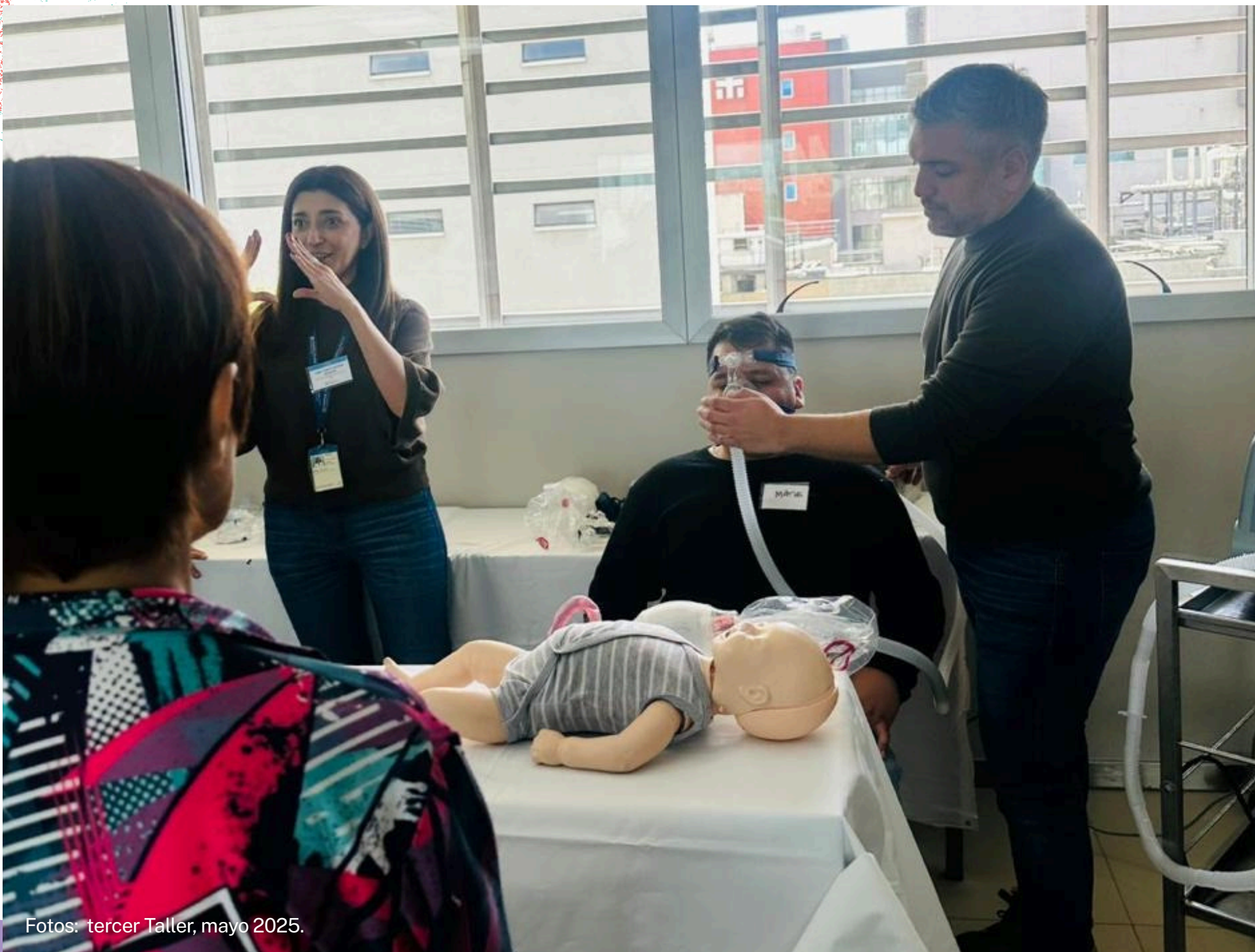


Foto: tercer Taller, mayo 2025.

Pero eso no es todo: tuvimos el honor de llevar este trabajo al plano internacional. Fue seleccionado y presentado en formato de póster en el congreso Cure SMA (uno de los congresos internacionales más importantes), lo que nos permitió mostrar con muchísimo orgullo a colegas de todo el mundo el inmenso y amoroso trabajo que realizamos en comunidad. Mirando hacia adelante, nuestro deseo es continuar. Esperamos seguir realizando nuevos talleres que aborden temas que sean de profundo interés para la comunidad y, ¿por qué no?, empezar a trabajar muy pronto con los propios protagonistas: los niños, adolescentes y adultos con AME.

Agradecemos con el alma a cada una de las familias que confiaron, dieron su consentimiento y participaron en los talleres.

¡Los esperamos con los brazos abiertos en los próximos encuentros!

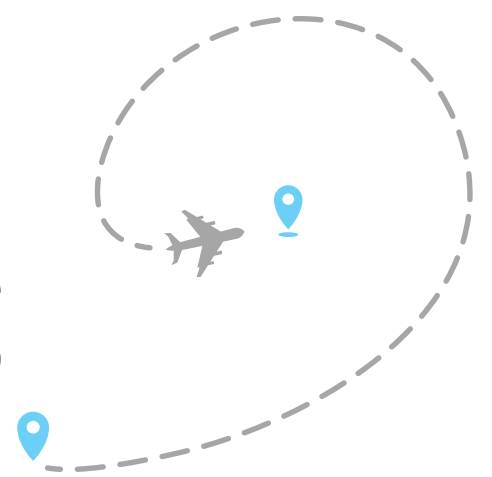


Fotos: tercer Taller, mayo 2025.



DE ARGENTINA A CURE SMA: UN VIAJE PARA ENCONTRARNOS

Por **Tiago Giansily**



Hay viajes que empiezan mucho antes de subirte a un avión. El mío a Orlando, para participar de la Conferencia Anual de Cure SMA, empezó varios meses antes, cuando apareció la posibilidad de viajar desde Argentina y conocer desde adentro uno de los encuentros más importantes de la comunidad de atrofia muscular espinal a nivel mundial.

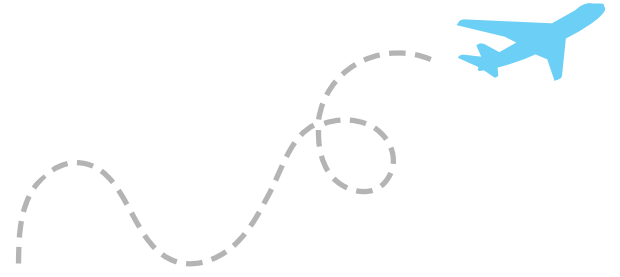
Desde ese momento hubo entusiasmo, ansiedad, organización y, sobre todo, muchísima curiosidad. No era solamente conocer otro país o participar de una conferencia: era la posibilidad de encontrarme con cientos de personas que, viviendo a miles de kilómetros de distancia, compartían algo de mi propia historia.

Viajar teniendo AME tampoco es simplemente comprar un pasaje y preparar una valija. Hay que pensar en la silla de ruedas, los traslados, la accesibilidad, la asistencia, la medicación y cada uno de los elementos que forman parte de mi vida cotidiana. Cosas que para cualquier viajero pueden ser un detalle, para nosotros muchas veces determinan si una experiencia es posible o no. En esa previa fue fundamental mi vieja, que viajó desde Vera, Santa Fe, para ayudarme a preparar todo. Y me gusta contar esto porque detrás de muchas personas con AME hay familias que durante años aprendieron junto a nosotros a adaptar, resolver e insistir para que podamos hacer nuestra vida.



Pero este viaje tenía, además, algo diferente. Era una experiencia internacional que iba a hacer sin mi familia. Viajé con Seba, mi amigo, alguien a quien considero un hermano y la persona que me acompaña en mi vida independiente desde hace más de tres años. Con él construimos una cotidianeidad basada en la confianza y en conocernos muchísimo. Me acompaña en aquellas actividades para las que necesito asistencia y eso, lejos de quitarme independencia, es justamente parte de lo que me permite ejercerla.

Muchas veces se piensa que una persona es independiente cuando puede hacer todo sola.



Mi experiencia me enseñó algo distinto. Yo necesito apoyos para muchas actividades de mi vida diaria y probablemente los necesite siempre. Pero mi independencia está en poder decidir. Decidir dónde vivir, estudiar, trabajar, salir, viajar, qué proyectos emprender y con quién compartirlos. Esta vez, esa decisión fue subirnos a un avión con Seba y viajar miles de kilómetros para vivir una experiencia que hasta hacía un tiempo parecía muy lejana.

Después de unos días en Miami llegamos a Orlando y ahí ocurrió algo que todavía me cuesta explicar. Entrar a Cure SMA fue llegar a un lugar donde, por unos días, la AME no necesitaba demasiadas explicaciones. Había niños, jóvenes y adultos con AME, familias, asistentes, médicos, investigadores y profesionales. Había sillas de ruedas por todos lados, distintas formas de moverse, de comunicarse y de necesitar apoyos. Y aquello que habitualmente nos convierte en “los diferentes” ahí era parte de la cotidianidad.

Cuando vivís con una discapacidad te acostumbrás muchas veces a entrar en espacios que no fueron pensados para vos. Antes de salir calculás si vas a poder entrar, trasladarte, usar un baño o permanecer en determinado lugar. También te acostumbrás a explicar por qué necesitás ayuda, por qué algo tiene que ser accesible o por qué necesitás otros tiempos. En Cure SMA esa lógica se invertía: nosotros éramos parte central del espacio. Y encontrarse con tantas personas que, con historias completamente diferentes, entendían muchas de esas situaciones sin necesidad de explicarlas fue quizás uno de los aprendizajes más fuertes del viaje.



Por supuesto, la ciencia ocupó un lugar fundamental. Escuchar sobre tratamientos, investigaciones, ensayos clínicos y sobre el futuro de la AME genera una emoción particular para quienes crecimos en una época en la que hablar de nuestra enfermedad era, muchas veces, hablar de aquello que progresivamente podíamos perder. Hoy la realidad es diferente. Existen tratamientos y nuevas investigaciones que abren posibilidades que hace algunos años parecían difíciles de imaginar.

Pero justamente por eso creo que aparece una conversación nueva que necesitamos empezar a tener con mucha más fuerza. Si la realidad de la AME está cambiando, ya no alcanza solamente con preguntarnos cuánto podemos vivir o cómo detener la progresión de una enfermedad. También tenemos que preguntarnos **cómo queremos vivir**.

Ahí aparecen la educación, el trabajo, la vida independiente, los asistentes personales, la accesibilidad, los vínculos, la sexualidad, viajar, formar una familia, vivir solos o acompañados y construir nuestros propios proyectos. En definitiva, aparece todo aquello que forma parte de la vida de cualquier persona.

Y esa experiencia conectó profundamente con algo que intento transmitir cuando hablo de **Humanizar la Discapacidad**. Para mí significa poder correr, aunque sea por un momento, el diagnóstico del centro de la escena y mirar a la persona completa. Tengo AME, uso una silla de ruedas y necesito asistencia para muchas actividades cotidianas. Todo eso forma parte de mi realidad y no quiero esconderlo. Pero también trabajo, estudio, viajo, tengo amigos, proyectos, deseos, miedos, contradicciones, días buenos y malos. Me divierto, me equivoco, tomo decisiones y sueño con lo que quiero para mi futuro.

Humanizar la discapacidad no es romantizarla ni transformar cada cosa que hacemos en una historia de superación. Es permitirnos ser personas, con todo lo complejo, cotidiano e imperfecto que eso implica.

Quizás eso fue lo que más me impactó de Cure SMA. No veía diagnósticos recorriendo los pasillos; veía personas.



Personas con AME que habían construido vidas completamente distintas entre sí. Algunas necesitaban muchos apoyos y otras menos; algunas estaban acompañadas por sus familias y otras por asistentes. Había diferentes edades, cuerpos, historias y proyectos. No existía una única manera correcta de vivir con AME.

Volví a Argentina con información, contactos, ideas y muchas preguntas, pero fundamentalmente con la certeza de que también nosotros tenemos muchísimo por construir. Los médicos, investigadores, familias y organizaciones son fundamentales, pero quienes vivimos con AME también necesitamos ocupar cada vez más espacios en las conversaciones que hablan sobre nuestro presente y nuestro futuro. Tenemos un conocimiento que no aparece en ningún estudio científico: sabemos qué significa vivir todos los días en nuestros propios cuerpos.

Por eso siento que mi viaje a Cure SMA no terminó cuando volví a casa.

Haber tenido la posibilidad de estar ahí también implica traer algo de esa experiencia, compartirla y ponerla en conversación con nuestra comunidad.

Me fui a Orlando pensando que iba a conocer una conferencia y volví sintiendo que había conocido una comunidad. Una comunidad enorme, diversa, con desafíos y realidades diferentes, pero atravesada por muchas de las mismas preguntas que tenemos acá.

Y quizás esa sea la reflexión que más quiero compartir: durante mucho tiempo la AME nos obligó a pensar en los límites. Hoy tenemos la oportunidad de empezar a hablar mucho más de las posibilidades. No para negar las dificultades, sino para preguntarnos qué necesitamos para construir la vida que cada uno quiera vivir.

Porque humanizar la discapacidad también es eso: dejar de preguntarnos solamente qué puede hacer una persona con AME y empezar a preguntarle qué quiere hacer con su vida.

tiago_gian



AVANCES EN AME: Concluyó con éxito la validación de la escala EVOLVE-SMA en Argentina

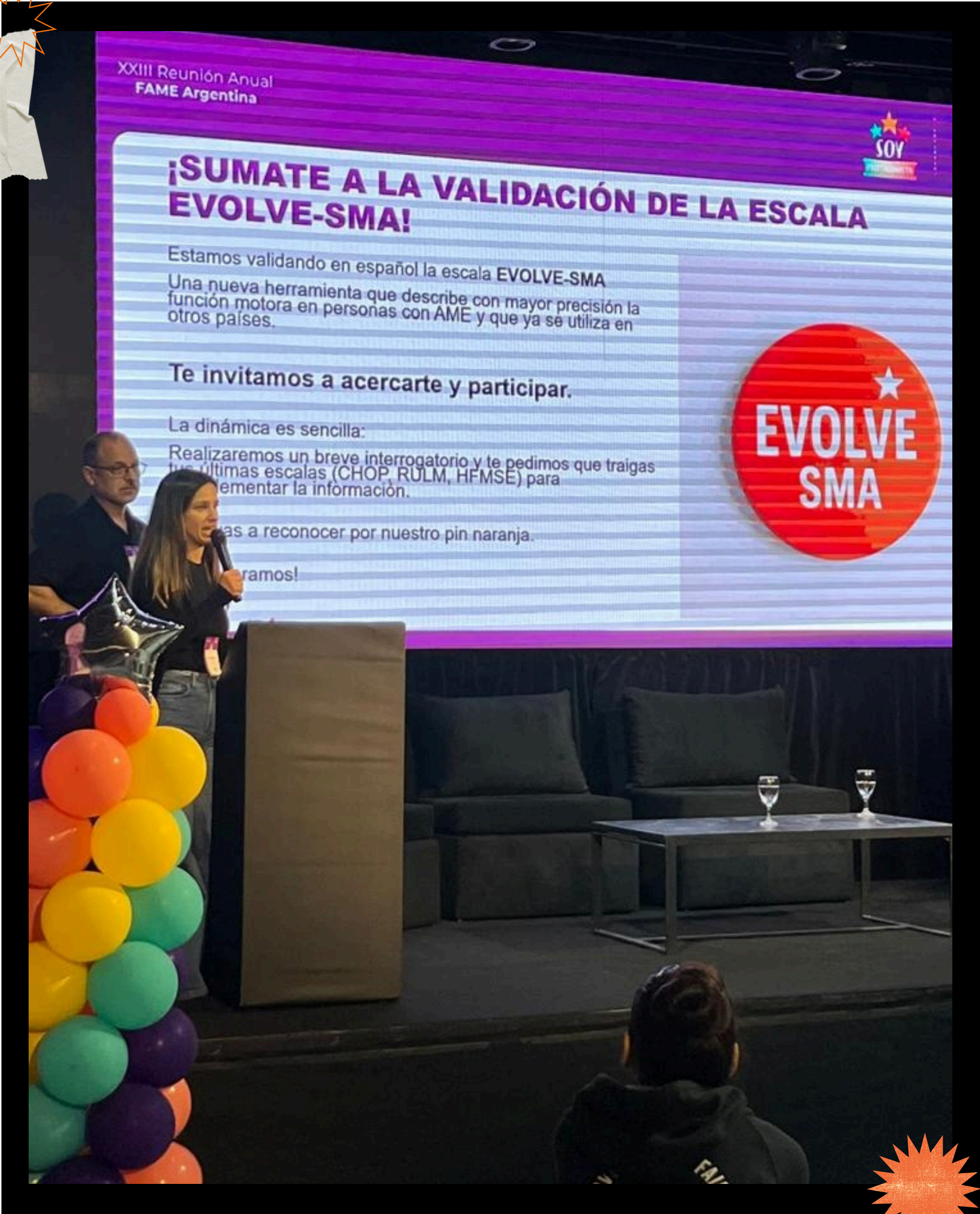


Compartimos una gran noticia: hemos estado trabajando activamente en el proyecto **EVOLVE-SMA**. Esta iniciativa surge ante la necesidad actual de contar con un lenguaje clínico común en la era de los tratamientos modificadores de la enfermedad (TME). Con las nuevas terapias, la clasificación tradicional por "tipos" de AME ya no es suficiente para describir la realidad y el estado funcional real de los pacientes.

La escala EVOLVE-SMA (desarrollada originalmente en inglés) es una herramienta innovadora que ordena el espectro funcional de la enfermedad en 12 niveles jerárquicos de manera simple, rápida y sin requerir equipamiento específico. Nuestro objetivo principal ha sido evaluar las propiedades psicométricas de su versión adaptada al español en pacientes argentinos.

Queremos contarles que la etapa de reclutamiento de pacientes ha finalizado exitosamente y el manuscrito ya está terminado. Actualmente, nos encontramos en la fase de revisión final junto al equipo internacional que desarrolló la escala originalmente, con miras a su próxima publicación.

Este gran avance no habría sido posible sin la generosidad de la comunidad. Queremos agradecer profundamente a todos aquellos niños, adultos, padres y cuidadores que dieron su consentimiento y participaron activamente del estudio. Asimismo, extendemos nuestro especial agradecimiento a FAME por apoyar firmemente en la difusión de la convocatoria, permitiendo que este proyecto salga adelante. Con esto, dotaremos a la comunidad hispanohablante de una herramienta clave para mejorar el seguimiento y la calidad de atención en AME. En el próximo número les contaremos en detalle de que se trata esta nueva herramienta.



Dra Magalí Squitín (pediatra) en la representación de póster sobre la experiencia de los talleres en el congreso CURESMA



Foto (de izquierda a derecha): Dra. Magalí Squitín Tasende, pediatra del equipo del Hospital Italiano de Buenos Aires (HIBA); Meghan Moore Burk, kinesióloga neuromuscular del Hospital de Niños de Colorado y desarrolladora de la escala EVOLVE-SMA; Dra. Javiera Ortega, psicóloga del equipo del HIBA; y Dr. Muntadas, neurólogo del equipo del HIBA.

Todas las demás fotografías corresponden al equipo del Hospital Italiano de Buenos Aires (HIBA) durante el reclutamiento de pacientes para el proceso de validación transcultural de la escala EVOLVE-SMA, realizado en el encuentro anual de FAME.



AME: EL CONGRESO TIENE UNA DECISIÓN PENDIENTE EL FUTURO DE CADA BEBÉ QUE NAZCA CON AME ESTÁ EN JUEGO

La ciencia permite detectar la Atrofia Muscular Espinal (AME) antes de que aparezcan sus síntomas. Hay tratamientos. Hay una pesquisa neonatal funcionando en Argentina. Hay un proyecto de ley que fue aprobado por unanimidad en el Senado de la Nación. Lo que todavía falta es que el Estado actúe a tiempo, conforme a las leyes y la ciencia médica.

Hay decisiones que pueden esperar. Esta no.

Mientras estás leyendo estas palabras, un bebé con AME podría estar naciendo en Argentina. Podría verse sano, irse a casa con su familia y, mientras nadie —ni profesionales de la salud ni familiares— sospecha la aparición de los primeros signos de la enfermedad, la AME estaría destruyendo silenciosamente sus neuronas motoras.

Transcurrirán los días y, al llegar los primeros síntomas, el daño sufrido será irreversible.

Esto no es una hipótesis. Es lo que durante años vivimos las familias que convivimos con la AME.

Pero la historia cambió.

Hace diez años existen tratamientos capaces de modificar significativamente la evolución de la enfermedad. Y, sobre todo, existe la posibilidad de detectar la AME antes de que aparezcan sus signos y síntomas, cuando todavía es posible preservar la mayor cantidad de neuronas motoras y comenzar el tratamiento en el momento en que puede generar el mayor beneficio. Detectar y tratar a un bebé antes de que aparezca el daño puede cambiar radicalmente su pronóstico, evitar en muchos casos la muerte y reducir significativamente el impacto de la

enfermedad y el grado de discapacidad permitiéndole alcanzar capacidades y condiciones de vida que, sin un diagnóstico y tratamiento tempranos, podría perder para siempre.

Por eso, la discusión ya no debería ser si la pesquisa neonatal para la AME es posible.

La pregunta es: ¿por qué todavía no se está haciendo de manera sistemática en todo el país?

El sistema de salud en Argentina ya cuenta con la estructura y la experiencia necesarias para incorporar la AME a la pesquisa neonatal. La Ley 26.279 establece la detección y el posterior tratamiento de determinadas patologías en el recién nacido. Existe la muestra de sangre del talón; existe la técnica de laboratorio para analizar el ADN mediante PCR y el país dispone de capacidad instalada para realizar estos estudios. No se trata, entonces, de crear un sistema nuevo, sino de incorporar la AME a una política sanitaria que ya existe y funciona.

La propia Ley 26.279 contempla la incorporación de nuevas enfermedades cuando la necesidad de su pesquisa esté científicamente justificada (art. 2) y establece los recursos necesarios para llevarla adelante (art. 8). En el caso de la AME, el sistema de salud ya afronta los costos de su diagnóstico, seguimiento y tratamiento a través del Ministerio de Salud y de la CONAME (Comisión Nacional de AME). Incorporar la AME a la pesquisa neonatal significa, entonces, anticipar el momento en que el sistema detecta una enfermedad que ya reconoce, ya trata y ya financia, para poder intervenir antes de que se produzca un daño irreversible.

Desde Familias AME Argentina (FAME) entendemos estos recursos como una inversión: en calidad de vida de las personas con AME y sus cuidadores, en prevención, en un uso más eficiente de los recursos sanitarios y administrativos y en el cumplimiento efectivo de los derechos reconocidos por las leyes y los tratados internacionales con rango constitucional.

Venimos recorriendo este camino desde hace años. Trabajamos junto a profesionales de salud, investigadores, autoridades sanitarias y legisladores.

Elaboramos información y evidencia científica: un estudio epidemiológico de la AME y dos documentos de posición sobre pesquisa neonatal de AME; generamos conciencia a través de los medios de comunicación; impulsamos el debate y acompañamos el desarrollo de una experiencia piloto en la Provincia de Mendoza que permitirá generar evidencia local sobre la implementación de esta política pública.

Gracias a ello, el Congreso dio un paso histórico.

En septiembre de 2025, el Senado trató y aprobó por unanimidad el proyecto para incorporar la AME en la ley de pesquisa neonatal y lo giró a la Cámara de Diputados.

Ahora el proyecto está en Diputados.

Y el tiempo corre.

Si no se trata antes de que pierda estado parlamentario a fin de este año, habrá que volver a recorrer un camino que nos llevó años de trabajo, mientras los bebés seguirán naciendo y muchos muriendo por la AME.



Y hay algo que tampoco debería perderse de vista cuando, por prejuicio o ignorancia, se habla de costos.

prevención, a la evidencia científica y a la dignidad de la vida de las personas con discapacidad.

Pesquisar AME no significa empezar a gastar en una enfermedad que antes no existía. Las personas con AME ya están naciendo y el sistema de salud ya está asumiendo las consecuencias de llegar tarde: internaciones, complicaciones respiratorias, soporte nutricional, asistencia permanente y discapacidad, entre otras.

A LOS DIPUTADOS QUE TIENEN HOY EL PROYECTO EN SUS MANOS LES DECIMOS: No les estamos pidiendo que inventen una solución. La solución ya existe.

No les estamos pidiendo que esperen más evidencia. La evidencia existe.

No les estamos pidiendo que planifiquen un sistema sanitario nuevo. El sistema ya existe.

Les estamos pidiendo algo mucho más simple y, al mismo tiempo, mucho más urgente: que impidan que el tiempo parlamentario sea más lento que la enfermedad.

Porque un expediente puede perder estado parlamentario y volver a presentarse.

UNA VIDA QUE SE PIERDE, NO.

La pesquisa no evita que nazca un bebé con AME. Evita que pasen meses antes de saberlo.

Y en AME, esos meses pueden significar una diferencia enorme: entre perder y conservar neuronas motoras; entre alcanzar o no determinadas pautas motoras; entre una historia y otra; entre una vida digna y otra plagada de sufrimiento y dolor.

Por eso no solamente hablamos de una discusión sanitaria: es una decisión sobre qué valor le damos a la