



Hoja informativa sobre la atrofia muscular espinal para familias

¿Qué se encontró en la prueba de detección Early Check?

La prueba de detección Early Check encontró que su bebé no tiene el gen de supervivencia de las neuronas motoras 1 (SMN1, por sus siglas en inglés). Generalmente, cada persona hereda dos copias de cada gen, uno de cada padre.

¿Qué significa esto?

- Cuando ambas copias del gen de supervivencia de las neuronas motoras 1 (SMN1) no están, esto causa una enfermedad conocida como atrofia muscular espinal, o SMA (siglas en inglés).
- La atrofia muscular espinal está presente en las familias, lo que significa que los padres que tienen un niño con atrofia muscular espinal tienen un riesgo más alto de tener otro niño con atrofia muscular espinal.

¿Qué sucede ahora?

Los especialistas de neurología y genética de Early Check le ayudarán a comprender qué significa la atrofia muscular espinal para su bebé y qué tratamientos hay disponibles. Podemos coordinar toda otra prueba adicional y tratamiento con el médico de su bebé o especialistas que estén familiarizados con la atrofia muscular espinal.

¿Qué es la atrofia muscular espinal (SMA, por sus siglas en inglés)?

- Las personas con atrofia muscular espinal no puede producir correctamente una proteína, llamada proteína de supervivencia de las neuronas motoras, que es muy importante para la función de los nervios que controlan los músculos.
- Sin esta proteína, las neuronas motoras se achican y finalmente mueren, lo que lleva al debilitamiento y a debilidad muscular potencialmente fatal.

Comuníquese con nosotros

support@earlycheck.org

+1 (866) 881-2715

Tipos de atrofia muscular espinal

Hay cuatro tipos de atrofia muscular espinal, y varían en su gravedad. El estudio del recién nacido no puede determinar qué tipo de atrofia muscular espinal puede tener su hijo; sin embargo, su médico probablemente solicite una prueba adicional que puede ayudar a determinar la gravedad de la afección de su hijo(a).

¿Qué problemas de salud puede causar?

- Si no se trata, el tipo más común y más grave, la atrofia muscular espinal tipo 1, es con frecuencia fatal en los dos primeros años de vida. Otros tipos de atrofia muscular espinal son menos graves, pero pueden causar síntomas significativos.
- Los síntomas de la atrofia muscular espinal pueden afectar la capacidad de darse vuelta, sentarse, gatear, pararse o caminar. También pueden afectar la capacidad del niño de respirar, toser o comer. El alcance de estos síntomas también dependerá del tipo de atrofia muscular espinal presente, el nivel de atención recibido y cuán bien el niño responde al tratamiento de medicamentos.
- La atrofia muscular espinal no afecta la capacidad de un niño de pensar, aprender y generar relaciones con otros.

¿Qué opciones de tratamiento hay disponible?

La atrofia muscular espinal puede ser tratada. Los tratamientos posibles incluyen:

- Tratamiento con Spinraza, una terapia aprobada por la FDA que trata las causas genéticas subyacentes de la atrofia muscular espinal
- Terapias de apoyo para respiración, tos y alimentación
- Terapia ocupacional y física

Su hijo puede también reunir los requisitos para una o más pruebas clínicas que estudian nuevos tratamientos potenciales para la atrofia muscular espinal. Todas las decisiones sobre el tratamiento y atención deben tomarse en consulta con un neurólogo pediatra que tenga conocimiento experto en atrofia muscular espinal.



Comuníquese con nosotros

support@earlycheck.org

+1 (866) 881-2715