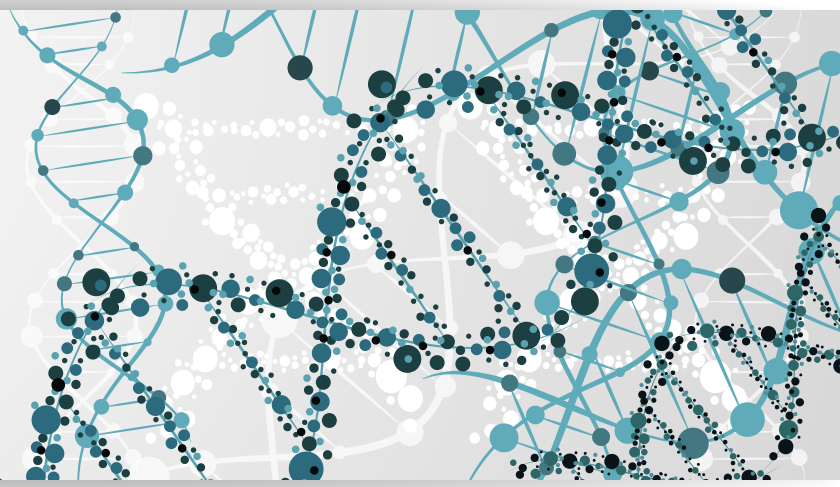


GENESeeker

Conoce el riesgo de que su hijo sea portador de una enfermedad genética.



Atrofia muscular espinal

junogenetics.com

¿Qué es la Atrofia muscular espinal?

Una rara atrofia muscular espinal proximal de origen genético, caracterizada por la degeneración de las motoneuronas alfa en las astas anteriores de la médula espinal y el tronco cerebral inferior, que se manifiesta con el inicio de una debilidad muscular grave y progresiva en los primeros 6 meses de vida y que se presenta con hipotonía y debilidad graves y generalizadas. La disfagia y el deterioro respiratorio también pueden estar presentes en el momento de la presentación o aparecer en una fase posterior. Clásicamente, antes de la llegada de las terapias recientes, los pacientes de tipo 1 nunca lograban sentarse sin apoyo.

El inicio de la enfermedad se produce antes de los 6 meses de edad. La debilidad muscular severa y simétrica afecta predominantemente a las extremidades proximales, pero a menudo también afecta a las extremidades. El llanto es débil. Son frecuentes la mala capacidad de succión y la reducción de la deglución, lo que provoca dificultades en la alimentación. Los reflejos tendinosos profundos están ausentes. Los pacientes presentan una respiración paradójica, un tórax en forma de campana y desarrollan una insuficiencia respiratoria. Pueden presentarse contracturas leves (de las rodillas y, más raramente, de los codos) y escoliosis. Clásicamente, los pacientes no podían lograr sentarse sin apoyo, pero esto ha cambiado tras la disponibilidad de nuevos tratamientos.

¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de la Atrofia muscular espinal?

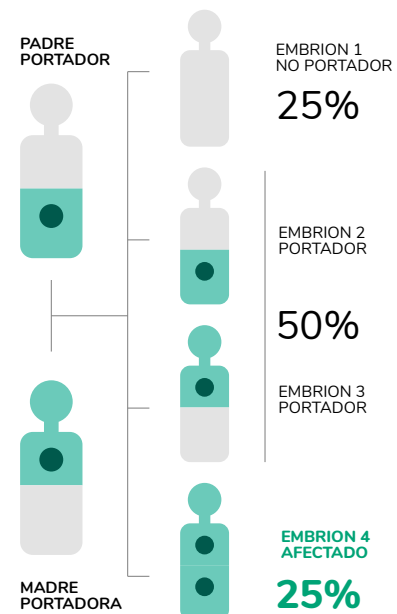
Si eres portador de Atrofia muscular espinal, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la Atrofia muscular espinal, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Atrofia muscular espinal?

Cuando ambos padres son portadores de la Atrofia muscular espinal, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%



Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar

