

La manera responsable de planificar tu familia

SMN1- Atrofia muscular espinal

¿Qué es la Atrofia muscular espinal?

Las atrofas musculares espinales (AME) es un grupo de enfermedades hereditarias que provocan trastornos musculares (debilidad muscular progresiva). Es la segunda causa principal de enfermedad neuromuscular, después de la distrofia muscular de Duchenne.

Se han definido 4 subtipos en función de la edad de aparición y de la gravedad de la enfermedad:

Tipo 1 o Werdnig-Hoffman: es la forma más grave que aparece antes de los 6 meses de edad

Tipo 2: aparece entre los 6 y los 18 meses de edad

Tipo 3: aparece en la infancia y la adolescencia

Tipo 4: la forma menos grave, con aparición en la edad adulta

Todos estos subtipos se caracterizan por una debilidad muscular (simétrica y progresiva) y una atrofia muscular de gravedad variable. Síntomas en un bebé: dificultad respiratoria, dificultad para la alimentación y tono muscular bajo.

Síntomas en un niño: infecciones respiratorias graves, postura que empeora y voz nasal.

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

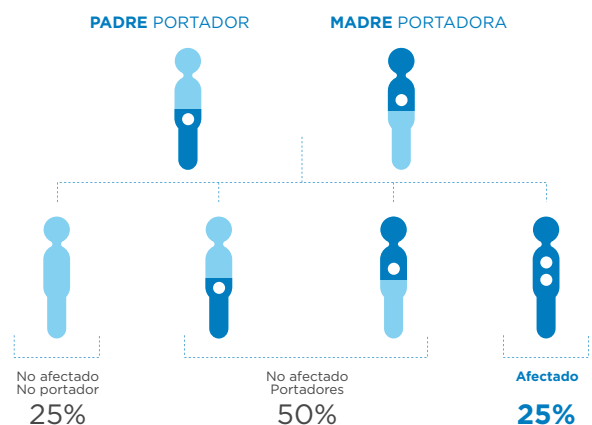
Si eres portador de la enfermedad de la Atrofia muscular espinal es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

¿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 el síndrome 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

The most
responsible way
to plan
your family

SMN1- Spinal Muscular Atrophy

What is Spinal Muscular Atrophy?

Spinal muscular atrophy (SMA) is a group of inherited diseases that cause muscle damage (progressive muscle weakness). It is the second leading cause of neuromuscular disease, after Duchenne muscular dystrophy.

4 subtypes have been defined depending on the age of appearance and of the gravity of the disease:

Type I or Werdnig-Hoffma: is the most serious form that appears before 6 months of age

Type II: appears between 6 and 18 months

Type III: starts in childhood and adolescence

Type IV: is even milder, with weakness starting in adulthood

All these subtypes are characterized by a muscular weakness (symmetrical and progressive) and a muscular atrophy of variable gravity.

Symptoms in an infant: breathing difficulty, feeding difficulty and poor muscle tone.

Symptoms in a child: respiratory infections, posture that gets worse and nasal speech

What is the next step if I'm a carrier of Spinal Muscular Atrophy?

If you are found to be a carrier of Smith-Lemli-Opitz syndrome, it is important that your partner be tested for the same genetic disorder.

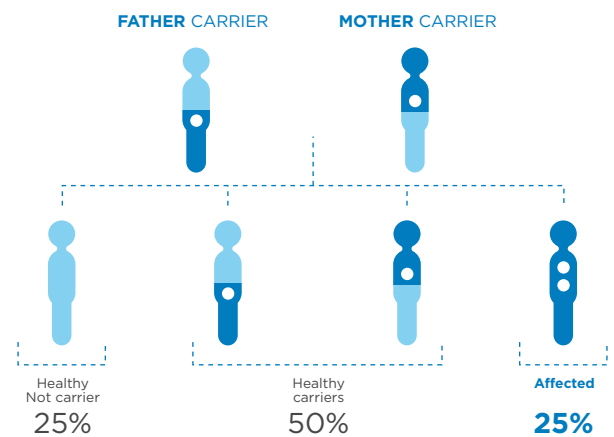
What if my partner is not a carrier?

If your partner's test for Smith-Lemli-Opitz syndrome is negative, the chance to have an affected child is low. However there is currently no test able to detect all existing mutations, so there is always a residual risk that the person who has done the test is a carrier of other less frequent mutations.

What if both me and my partner are carriers of Spinal Muscular Atrophy?

When both parents are carriers of Smith-Lemli-Opitz syndrome, the probability of having a child with this disease is 25%.

We recommend that you discuss your results with your doctor or genetic counselor in order to know more about reproductive options.



If both you and your partner are carriers, speak with your doctor or genetic counselor about reproductive options.