

Atrofia muscular espinal

Resultado positivo de la de prueba de detección de portador

Usted se enteró recientemente que es portador(a) de atrofia muscular espinal (Spinal Muscular Atrophy, SMA). Aquí encontrará información importante sobre lo que significa ser portador(a) de SMA.

Ser portador(a) no afecta su salud. Todos tenemos genes que no funcionan. Ser portador de SMA significa que una de las copias del gen de atrofia muscular espinal no funciona de manera adecuada. Los portadores tienen una segunda copia del gen de la atrofia muscular espinal que funciona correctamente. Los portadores de SMA no desarrollan atrofia muscular espinal. De hecho, es probable que uno de sus padres sea portador(a) de SMA, como usted. Si tiene hermanos o hermanas, es posible que también sean portadores.

Si está embarazada, el siguiente paso es realizar una prueba a su pareja. Para que el bebé tenga riesgo de desarrollar SMA, ambos padres deben ser portadores de SMA. Si uno de los padres tiene un resultado negativo (normal), la probabilidad de que el bebé tenga SMA es muy baja. La prueba se puede hacer en cualquier laboratorio de Kaiser Permanente. Un asesor genético le explicará cómo hacer los arreglos para la prueba.

¿Por qué su pareja debe hacerse la prueba?

- Usted quiere saber cuál es la probabilidad de que su bebé tenga SMA.
- Quiere estar preparado en caso de que se determine que su bebé tiene riesgo de desarrollar SMA.
- Es posible que considere realizarle pruebas de SMA al bebé durante el embarazo.

¿Por qué no se haría la prueba su pareja?

- Usted no quiere saber cuál es el riesgo de SMA durante el embarazo.
- El resultado no cambiaría nada de lo que usted hará durante el embarazo.

¿Qué pasa si mi pareja es portadora de SMA?

Cuando ambos padres son portadores de SMA, hay una probabilidad de 1 en 4 (25 %) de que el bebé desarrolle atrofia muscular espinal. También hay una probabilidad de 3 en 4 (75 %) de que el bebé no tenga SMA. Si su pareja es portador de SMA, se le ofrecerán pruebas prenatales para determinar si su bebé podría tener atrofia muscular espinal. Un procedimiento, como la amniocentesis o muestra de vellosidades coriónicas (Chorionic Villus Sampling, CVS), puede diagnosticar SMA durante el embarazo. La prueba permite que los padres decidan continuar o no con el embarazo. También puede elegir esperar hasta después del nacimiento para realizarle la prueba al bebé.

¿Qué es la atrofia muscular espinal?



La atrofia muscular espinal es una enfermedad hereditaria que afecta los nervios y músculos. Los nervios que controlan los músculos dejan de funcionar lentamente. Esto hace que los músculos se debiliten con el tiempo. Es probable que una persona con SMA no pueda sentarse ni caminar y puede desarrollar problemas para respirar y tragar. Es posible que los bebés con SMA tengan dificultad para controlar la cabeza y poco movimiento corporal.



En ocasiones, los signos de la SMA empiezan antes del nacimiento. La forma más común de SMA comienza en la infancia y provoca la muerte en la niñez temprana. Hay formas más leves que se presentan en adolescentes o adultos jóvenes y, por lo general, tienen una expectativa de vida normal.

Por el momento, la atrofia muscular espinal no tiene cura, pero se están realizando investigaciones para encontrar formas de mantener a las personas con SMA lo más saludables posible. El diagnóstico y el tratamiento tempranos pueden ayudar. Se pueden usar medicamentos para tratar la SMA de manera limitada.

Pruebas de detección de atrofia muscular espinal

Cualquiera puede ser portador(a) de SMA, incluso si no hay antecedentes de SMA en la familia. La probabilidad de ser portador de SMA depende de la ascendencia o el origen étnico de una persona. La prueba de detección de portadores detecta a la mayoría de los portadores de SMA.

Tasas aproximadas de portadores por ascendencia u origen étnico:



- Caucásico: 1 en 47 (aproximadamente el 2 %)
- Asiático: 1 en 59 (aproximadamente el 2 %)
- Judío: 1 en 67 (aproximadamente el 2 %)
- Hispano: 1 en 68 (menos del 2 %)
- Africano (negro): 1 en 72 (menos del 2 %)
- Ascendencia mixta/otro: varía (del 1 al 2 %)

La probabilidad podría ser mayor si hay antecedentes de SMA en la familia. Antes de hacerse a una prueba de detección de portador, es importante que le informe a su proveedor si alguien de su familia tuvo SMA o es portador de SMA. Es posible que le ofrezcan pruebas de detección especiales.

Límites de la detección de portadores:

- Un pequeño número de portadores tienen cambios en el gen de SMA que no se pueden detectar con las pruebas de rutina. Esto puede dar un resultado aparentemente normal en una persona que es portadora.

-En raras ocasiones, un bebé puede tener un nuevo cambio en el gen de la SMA que no se hereda de ninguno de los padres.



Pruebas de detección de atrofia muscular espinal para recién nacidos

Se pueden solicitar las pruebas poco después del nacimiento de los bebés que tienen riesgo de desarrollar SMA. Un diagnóstico temprano puede permitir que la atención médica comience lo antes posible. Actualmente, la prueba de detección de atrofia muscular espinal para recién nacidos no es parte de las pruebas de rutina en California.

Esta información no pretende diagnosticar problemas de salud ni sustituir los consejos médicos ni la atención que recibe de su médico u otro profesional de la salud. Si tiene problemas de salud persistentes o si tiene preguntas adicionales, consulte a su médico.