

PROGRAMA DE DETECCIÓN PARA RECIÉN NACIDOS DE CAROLINA DEL NORTE

Hoja informativa sobre la atrofia muscular espinal para padres

Todos los bebés nacidos en Carolina del Norte son examinados al nacer para detectar ciertas afecciones médicas que, si se determinan a tiempo, pueden ser tratadas. El resultado de la prueba de detección para recién nacidos mostró que es posible que su bebé tenga atrofia muscular espinal. Su bebé necesitará una segunda prueba tan pronto como sea posible para saberlo con certeza.



¿Cuáles son los signos y síntomas de la AME?

La atrofia muscular espinal, o AME, es una enfermedad que afecta los nervios de la médula espinal. Cuando estos nervios no funcionan, los músculos no pueden hacer su trabajo y se vuelven muy débiles. Hay diferentes tipos de AME que se basan en la edad en que comienzan los síntomas y en su gravedad. Para los bebés con AME tipo 1, pueden aparecer signos dentro de las primeras semanas hasta los primeros meses de vida. Los bebés con AME tipos 2, 3 o 4 pueden no mostrar signos hasta más tarde en la infancia o incluso en la edad adulta. Los síntomas pueden incluir dificultad para respirar, problemas con la alimentación o la deglución, dificultad para cumplir con los hitos de desarrollo motor o debilidad muscular. Si no se tratan, estos síntomas empeorarán con el tiempo.

¿Hay tratamientos para la AME?

Sí, hay diferentes tipos de tratamientos disponibles. Si su bebé tiene AME, un médico revisará las opciones de tratamiento y juntos decidirán qué es lo mejor para su bebé y su familia. El tratamiento debe iniciarse lo antes posible, ya que los bebés con AME tienden a tener mejores resultados con el tratamiento temprano.

¿Qué debo hacer a continuación?

- El pediatra o el médico de familia de su bebé querrán verlos a usted y a su bebé de inmediato. El pediatra o el médico de familia los derivará a un neurólogo pediátrico, que es un médico que se especializa en problemas musculares y nerviosos.
- El neurólogo pediátrico ordenará una prueba para averiguar si su bebé tiene AME. El neurólogo pediátrico también realizará un examen para revisar a su bebé en busca de cualquier síntoma temprano.
- Usted y su bebé también pueden ver a un genetista o un asesor genético que le ayudará a entender lo que significa la AME para su bebé y su familia.
- Consulte con el pediatra o el médico de familia de su bebé si no ha tenido noticias del genetista o neurólogo dentro de 3 días.

¿A dónde voy para obtener más información?



Sitio de referencia de genética:

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/spinal-muscular-atrophy>



Cure SMA:

<https://www.curesma.org/newborn-screening-for-sma/>



Asociación de Distrofia Muscular:

<https://www.mda.org/disease/spinal-muscular-atrophy>

Si tiene preguntas, comuníquese con el Programa de detección y seguimiento de recién nacidos al 919-218-6460 o con la Línea de ayuda para niños con necesidades especiales de atención médica al 1-800-737-3028.



Public Health
HEALTH AND HUMAN SERVICES

Estado de Carolina del Norte
División de Salud Pública del
Departamento de Salud y Servicios
Humanos

www.ncdhhs.gov

<https://slph.dph.ncdhhs.gov/>

N.C. DHHS es un empleador y proveedor que proporciona igualdad de oportunidades.

Esta hoja informativa es patrocinada por los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades del Departamento de Salud y Servicios Humanos de los Estados Unidos (HHS) como parte de un premio de asistencia financiera por un total de \$423.900, financiado en su totalidad por los CDC/HHS. Los contenidos expuestos son de los autores y no representan necesariamente los puntos de vista oficiales, ni cuentan con la aprobación plena, de los CDC/HHS, o el Gobierno de los Estados Unidos.

PROGRAMA DE DETECCIÓN PARA RECIÉN NACIDOS DE CAROLINA DEL NORTE

Hoja informativa sobre la atrofia muscular espinal para proveedores

La atrofia muscular espinal (AME) es un trastorno neuromuscular genético causado por una mutación en el gen SMN1 que provoca la pérdida irreversible de neuronas motoras en el tronco encefálico y la médula espinal. La pérdida de neuronas motoras funcionales conduce a debilidad muscular progresiva y deterioro de las funciones respiratorias y bulbares.

¿Cuáles son los signos y síntomas de la AME?

Hay diferentes tipos de AME según la edad de inicio y la gravedad de los síntomas. La forma más común es AME tipo 1, cuyo inicio de síntomas se produce dentro de las primeras semanas o meses de vida. Los primeros síntomas de la AME incluyen hipotonía, falta de desarrollo motor y debilidad muscular. Los bebés con la forma más grave también pueden tener fasciculaciones de la lengua, lo que causa problemas con la succión o la deglución. Algunos bebés pueden tener dificultades para respirar. La AME de inicio posterior se presenta con un curso menos grave entre los 6 y los 18 meses de edad (tipo 2), en la primera infancia (tipo 3) o en edad adulta (tipo 4), y generalmente se correlaciona con niveles cada vez más altos de función motora.

¿Hay tratamientos para la AME?

Sí, hay diferentes tipos de tratamientos disponibles, que incluyen una inyección intratecal aprobada por la FDA (nusinersen/Spinraza) y un producto de terapia génica intravenosa (onasemnogene abeparvovec-xioi/ Zolgensma). El tratamiento debe iniciarse lo antes posible, ya que la AME es una enfermedad progresiva. Los bebés con AME que reciben tratamiento temprano tienden a tener mejores resultados.

¿Qué debo hacer cuando un paciente tiene una prueba de detección de AME positiva para el recién nacido?

Dada la rapidez con la que se pueden desarrollar los síntomas de la AME, es fundamental ponerse en contacto con la familia lo antes posible y derivar al bebé a un especialista para que se realice una prueba confirmatoria. Recuerde, la prueba de detección para recién nacidos no es una prueba diagnóstica, y aunque los falsos positivos son raros, también son posibles. Tome las siguientes medidas:

- Comuníquese con la familia dentro de las 24 horas para describir el resultado de la prueba de detección para recién nacidos, proporcionar la hoja informativa sobre la AME para padres y determinar el centro de atención especializada preferido de la familia. La hoja informativa sobre la AME tiene enlaces a recursos educativos para la familia.
- Derive al bebé y a su familia al centro de atención especializada para coordinar el seguimiento con un neurólogo pediátrico. Consulte la información de contacto en la lista de recursos.
- El centro de atención especializada hará un seguimiento con la familia dentro de las 72 horas para programar una cita.

¿A dónde voy para obtener más información?



Sitio de referencia de genética:

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/spinal-muscular-atrophy>



Cure SMA:

<https://www.curesma.org/newborn-screening-for-sma/>



Hoja de ACMG ACT:

<https://www.acmg.net/PDFLibrary/SMA-ACT-Sheet.pdf>

Si tiene preguntas, comuníquese con el Programa de detección y seguimiento de recién nacidos al 919-218-6460 o con la Línea de ayuda para niños con necesidades especiales de atención médica al 1-800-737-3028.

Esta hoja informativa es patrocinada por los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades del Departamento de Salud y Servicios Humanos de los Estados Unidos (HHS) como parte de un premio de asistencia financiera por un total de \$423.900, financiado en su totalidad por los CDC/HHS. Los contenidos expuestos son de los autores y no representan necesariamente los puntos de vista oficiales, ni cuentan con la aprobación plena, de los CDC/HHS o el Gobierno de los Estados Unidos.



Public Health
HEALTH AND HUMAN SERVICES

Estado de Carolina del Norte
División de Salud Pública del
Departamento de Salud y Servicios
Humanos

www.ncdhhs.gov
<https://slph.dph.ncdhhs.gov/>

N.C. DHHS es un empleador y proveedor que proporciona igualdad de oportunidades.