

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL:

Lo que necesita saber sobre las pruebas de portadores

Si está planeando un embarazo o ha quedado embarazada recientemente, se le ofrecerá una prueba para revisar si tiene algún cambio en un gen. Generalmente, este cambio no afecta su salud, pero si ambos padres tienen un cambio en el mismo gen, existe una posibilidad de que su bebé tenga una enfermedad genética. Algunas enfermedades son más comunes en algunos orígenes étnicos. Si ambos padres son portadores, le podrán ofrecer pruebas durante el embarazo para revisar si el bebé tiene una enfermedad genética.



Recursos

Si tiene más preguntas, pídale a su equipo del cuidado de la salud que lo remita a un consejero genético y visite kp.org/scal/genetics (en inglés).

Para más información sobre la atrofia muscular espinal, visite:

- Asociación de Distrofia Muscular (Muscular Dystrophy Association): mda.org/disease/spinal-muscular-atrophy (en inglés)

Para obtener más información sobre cómo participar en la investigación y apoyo para la AME, visite:

- Fundación sobre la Atrofia Muscular (Spinal Muscular Atrophy Foundation): smafoundation.org (en inglés)
- Cure la AME (Cure SMA): curesma.org (en inglés)

¿Qué es un gen y qué hace?

Los genes deciden sus características físicas, tales como el tipo de sangre y el color del cabello. Se encuentran en los cromosomas, los cuales están en la mayoría de las células de nuestro cuerpo. Recibimos un grupo de cromosomas de cada uno de nuestros padres. Nuestros cromosomas, y los miles de genes que contienen, vienen en pares.

El par del gen de la atrofia muscular espinal (AME), llamado SMN, le indica al cuerpo cómo fabricar una proteína llamada proteína de supervivencia de motoneuronas que ayuda a que los músculos funcionen bien. Un **portador** de AME es una persona que tiene una copia del gen de la AME que no funciona bien. Al tener otra copia de este gen que sí funciona, el gen SMN puede cumplir su función en el cuerpo y, por lo tanto, la persona no tiene y nunca tendrá AME.

¿Qué es la atrofia muscular espinal?

Cuando un bebé recibe de sus padres dos copias del gen de la AME que no funcionan, los nervios de la

médula espinal y parte del cerebro comienzan a dejar de funcionar. Esto puede causar lo siguiente:

- Poco aumento de peso
- Dificultad para dormir
- Pulmonía
- Columna vertebral curvada
- Dificultades para caminar o incapacidad para caminar
- Problemas en las articulaciones

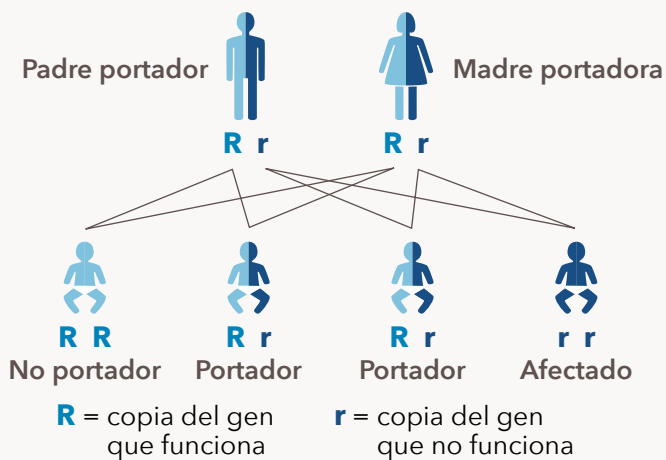
Los síntomas de la AME pueden aparecer en bebés en gestación o en adultos. Cuanto antes comienza la enfermedad, peor es. En los peores casos de AME, los niños mueren a causa de una insuficiencia pulmonar porque sus músculos no son lo suficientemente fuertes para ayudarlos a respirar. Cuando los síntomas de la AME comienzan en la adultez, la esperanza de vida es la normal.

¿Cómo se convierte una persona en portadora?

Como los genes vienen de nuestros padres, las personas portadoras han heredado una copia del gen que no funciona de uno de sus padres. Esto significa que los hijos de un portador tienen un 50% de probabilidades de ser portadores.

Las probabilidades de transmitir AME cuando ambos padres son portadores de AME son las siguientes:

- Un **25%** o **1 probabilidad en 4** de que el bebé no sea un portador de AME y que no tenga atrofia muscular espinal.
- Un **50%** o **1 probabilidad en 2** de que el bebé sea un portador de AME, como sus padres.
- Un **25%** o **1 probabilidad en 4** de que el bebé tenga atrofia muscular espinal.



¿Cualquiera puede ser portador de la atrofia muscular espinal?

Sí. Hay portadores de AME de todas las razas y grupos étnicos. La proporción de portadores varía desde 1 de 16 personas de ascendencia iraní a 1 de 83 personas de ascendencia hispana. Las probabilidades promedio de ser un portador de AME son de 1 en 50.

¿Existe una cura para la AME?

A pesar de que se está investigando, actualmente no existe una cura para la enfermedad. Las personas con AME pueden obtener ayuda para manejar y tratar sus necesidades de atención médica.

¿Un portador de AME puede llegar a tener atrofia muscular espinal?

No. Un portador de AME nunca tendrá AME porque tiene una copia que funciona del gen SMN, que da a su cuerpo suficiente proteína para seguir estando sano.

Si soy portador, ¿mis hijos tendrán atrofia muscular espinal?

Como los niños obtienen sus características, como el color de los ojos y del cabello, la mitad de su madre y la otra mitad de su padre, la respuesta dependerá de si su pareja es un portador.

Si su pareja no es portadora de AME, las probabilidades de que sus hijos tengan atrofia muscular espinal son muy pocas, pero no son nulas (ya que las pruebas genéticas no pueden detectar a **todos** los portadores). Con cada embarazo, tendrá una probabilidad del 50% de tener un hijo portador de AME, como usted, y una probabilidad del 50% de tener un hijo no portador de AME. Estos niños **no** tendrán AME.

Si su pareja también es portadora de AME, existen tres posibles resultados del embarazo. Uno es la posibilidad de tener un hijo con atrofia muscular espinal (vea el diagrama).

Para conocer sus probabilidades de tener un hijo con atrofia muscular espinal, debe hacerse una prueba de portadores. Si resulta ser portador de AME, su pareja deberá realizarse la prueba para ver si también lo es. Los resultados de las pruebas pueden variar según su origen étnico.

¿Qué opciones tengo si mi pareja y yo somos portadores de atrofia muscular espinal?

Tiene menos opciones si ambos son portadores. Para saber antes del nacimiento si el bebé tiene AME, es posible realizar una prueba a partir de las 10 semanas de embarazo. Si los resultados son normales, no tiene de qué preocuparse. Si los resultados muestran que el bebé se verá afectado, puede tomar decisiones informadas sobre detener o seguir adelante con el embarazo. Si decide seguir adelante con el embarazo, podrá prepararse. Puede obtener información sobre la AME antes de que nazca el bebé. Tal vez quiera comunicarse con otros padres de bebés con AME. Puede obtener información sobre las investigaciones que se están realizando para encontrar una cura o aprender sobre posibles opciones de tratamiento. Antes del embarazo, existe una opción llamada fertilización in vitro con diagnóstico genético preimplantacional (FIV con DGP). En la FIV con DGP, se fertilizan varios óvulos fuera del útero. Se analizan los embriones para ver si aparecen los genes de la AME. Solo se implanta en el útero un embrión que no tenga el gen de la AME.

La información que se presenta aquí no tiene como objetivo diagnosticar problemas de salud ni sustituir la atención médica profesional. Si tiene más preguntas, consulte a su médico o a un miembro de su equipo del cuidado de la salud.

Adaptado con permiso de Mid-Atlantic Permanente Medical Group.

Spinal Muscular Atrophy: What You Need to Know About Carrier Testing

©2018 Southern California Permanente Medical Group. Todos los derechos reservados. Centro para una Vida Sana MH1697 (4/18) kp.org/espanol