

Atrofia muscular espinal

Las atrofas musculares espinales (AME) de los tipos I, II y III pertenecen a un grupo de enfermedades hereditarias que causan debilidad y desgaste de los músculos voluntarios de brazos y piernas en los bebés y niños. Los trastornos se deben a la anomalía o ausencia de un gen conocido como el gen de supervivencia de las neuronas motoras (SMN1, por sus siglas en inglés), que es responsable de la producción de una proteína esencial para las neuronas motoras. Sin esa proteína, las neuronas motoras inferiores de la médula espinal se degeneran y mueren. El tipo de AME (I, II o III) está determinado por la edad de inicio y la severidad de los síntomas. El tipo I (también conocido como enfermedad de Werdnig-Hoffman o AME de inicio infantil) es evidente en el momento del nacimiento o en los primeros meses posteriores. Los síntomas incluyen extremidades y tronco blandos, movimientos flojos de brazos y piernas, dificultades para tragar, reflejo de succión débil y respiración deficiente. El tipo II (también conocido como AME juvenil, AME intermedia o AME crónica) tiene inicio entre los 6 y los 18 meses. Las piernas tienden a tener mayor deterioro que los brazos. Los niños con el tipo II habitualmente pueden sentarse sin apoyo si se los coloca en la posición; algunos quizá puedan ponerse de pie o caminar con ayuda. El tipo III (también llamado enfermedad de Wohlfahrt-Kugelberg-Welander o AME leve) puede comenzar apenas en los primeros años o tan tarde como en la adolescencia. Los niños pueden pararse solos y caminar, pero es posible que tengan dificultad para ponerse de pie desde una posición sentada.

Fuente: NINDS, página informativa sobre atrofia muscular espinal

Recursos (en español)

<http://www.curesma.org/>

<https://www.curesma.org/care-series-booklets/>

(Haga clic en "En español" para recursos hispanos)

Cure SMA (antes Families of SMA)

925 Busse Road

Elk Grove Village, IL 60007

Línea gratuita dentro de los EE. UU.: 800-886-1762

Correo electrónico: info@curesma.org

Cure SMA se dedica a promover y a apoyar la investigación, a ayudar a las familias a afrontar la afección a través de programas informativos y apoyo y a educar al público y a la comunidad médica sobre la AME. La organización tiene 29 sedes que brindan

servicios en todos los estados menos en 3. Ofrece publicaciones como Comprensión de la AME, Respiración y Folletos de cuidado.

<https://espanol.ninds.nih.gov/es/trastornos/atrofia-muscular-espinal>

NINDS: Atrofia muscular espinal

<https://medlineplus.gov/spanish/spinalmuscularatrophy.html>

Medline Plus: Atrofia muscular espinal

Artículo informativo sobre la AME, incluyendo información sobre los tipos de AME, diagnóstico y opciones de tratamiento.

<https://treat-nmd.org/family-care-guide/a-guide-to-the-2017-standards-of-care-for-sma-spanish/>

TREAT-NMD: Guía sobre los Estándares Internacionales de 2017 sobre Cuidados para la AME

Treat-NMD creó una guía escrita "para las familias" en un estilo accesible para quienes no tienen formación médica sobre las mejores prácticas de atención para la AME en todo el mundo.

Recursos (en inglés)

<http://www.hopeandlight.org/>

<https://www.facebook.com/Hope-and-Light-Foundation-101050746624089/>

Hope and Light Foundation: Benefiting Children with SMA

1355 Cortez Lane NE

Atlanta, GA 30319

Teléfono: 678-591-8331

Correo electrónico: info@HopeandLight.org

La Fundación Hope and Light financia investigaciones para curar la AME y provee información para familias.

<https://nevergiveup.org/>

Never Give Up/Gwendolyn Strong Foundation

27 W. Anapamu St., Suite 177

Santa Barbara, CA 93101

Teléfono: 805-203-0334

Correo electrónico: info@nevergiveup.org

La Fundación Fuerza de Gwendolyn ofrece defensa y asistencia a familias de niños con AME y continúa ofreciendo apoyo familiar práctico para los abrumadores gastos de la vida con una discapacidad, ayudando a que las familias tengan mayor independencia. La fundación está construyendo un campo de juegos inclusivo en Santa Barbara, CA.

<http://www.smafoundation.org/>

SMA Foundation

Fundación AME

126 East 56th St., 30th Floor

New York, NY 10022

Teléfono: 646-253-7100, 877-FUND-SMA (línea gratuita dentro de los EE. UU.)

Correo electrónico: info@smafoundation.org

La Fundación AME promueve el desarrollo de un tratamiento para la AME. Financia investigaciones y fomenta el intercambio de información y las alianzas entre compañías farmacéuticas, biotecnólogos, académicos, organizaciones sin fines de lucro, clínicos, pacientes, gobierno/reguladores y medios de comunicación.

<http://www.treat-nmd.eu/sma/overview/>

Treat NMD Neuromuscular Network: Spinal Muscular Atrophy

Institute of Genetic Medicine

University of Newcastle upon Tyne

International Centre for Life

Newcastle upon Tyne

NE1 3BZ

Reino Unido

Teléfono: +44 (0)191-241-8617

Esta página provee información sobre la AME a pacientes y familias, así como a doctores e investigadores. Los temas que se presentan incluyen investigaciones, normas profesionales, registros de pacientes, organizaciones de pacientes y otros recursos.

Ofrecen una guía de estándares de cuidado en español:

Exclusión de responsabilidad:

La información en este mensaje es presentada con el propósito de educarle e informarle sobre la parálisis y sus efectos. Nada mencionado en este mensaje debe ser tomado como un diagnóstico o tratamiento médico. No debe reemplazar las instrucciones de su doctor o proveedor de salud. Si tiene preguntas sobre su salud por favor llame o visite a su doctor o proveedor de salud calificado inmediatamente. Siempre consulte con su doctor o proveedor de salud antes de comenzar un nuevo tratamiento, dieta o programa de bienestar. Nunca reemplace los consejos de su doctor o deje de buscar atención médica por algo mencionado en este mensaje.

Esta publicación cuenta con el apoyo de la Administración para la Vida Comunitaria (ACL), del Departamento de Salud y Servicios Humanos (HHS) de los Estados Unidos, como parte de un premio de asistencia financiera por un total de 8 700 000 dólares, financiado en un 100 por ciento por la ACL/HHS. El contenido es de los autores y no representa necesariamente las opiniones oficiales de la ACL/HHS o del Gobierno de los Estados Unidos, ni su respaldo.