

¿Qué es la atrofia muscular espinal (AME)?

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular hereditaria caracterizada por una degeneración progresiva e irreversible de las neuronas motoras medulares que conducen a debilidad muscular simétrica proximal (músculos cercanos al tronco: hombros, caderas, muslos) y atrofia de los grupos musculares. Un recién nacido con AME hereda 2 genes alterados, uno del padre y otro de la madre, los dos juntos causan la enfermedad, presentándose en un bebé por cada 12.500 recién nacidos, con misma afectación entre sexo/género, siendo portadores entre 1/40 a 1/60 personas.

La AME se clasifica en cinco grupos en función de la gravedad de los síntomas, la edad de aparición y la evolución. La afectación motora es la que condiciona el curso de la enfermedad, que en las formas más severas (tipo I) el niño puede ser incapaz de alcanzar la sedestación (mantenerse en la posición de estar sentado) y puede afectar a la capacidad de alimentación y respiración, lo que conlleva al fallecimiento normalmente antes de los 2 años de vida.

El diagnóstico precoz a través del cribado neonatal conlleva la posibilidad de tratamiento presintomático con distintos fármacos modificadores de la enfermedad lo que pone de manifiesto el beneficio del cribado de recién nacidos.

¿Qué va a pasar si el resultado es positivo?

Si el resultado del análisis fuera positivo el doctor o doctora coordinadora del Programa de Cribado Neonatal remitirá a la familia a las Unidades de Neuropediatría correspondientes. El personal facultativo de dicha Unidad continuará con la atención al bebé y su familia informando con todo detalle de cualquier cuestión relacionada con la enfermedad, aconsejando sobre los pasos siguientes a dar, realizando el asesoramiento genético oportuno y ofreciendo el diagnóstico prenatal para la posible futura descendencia.

¿Qué tratamiento existe?

El diagnóstico neonatal significa que los bebés con atrofia muscular espinal pueden ser tratados precozmente mediante distintos fármacos modificadores de la enfermedad.

¿Qué sentimientos pueden surgir?

Un padre o madre, conocedor de los resultados de pruebas de la AME en su bebé puede, quizás, pasar momentos comprometidos de desconcierto e impotencia. Son reacciones normales, que se experimentan por muchos padres y madres ante situaciones similares. En estos momentos es conveniente recordar que tienen a su disposición especialistas con quienes pueden dialogar sobre cualquier preocupación, duda o incertidumbre que les surja.

¿Qué se hace con los datos, las muestras y los resultados?

En cumplimiento del Reglamento (UE) 2016/679 Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril 2016, relativo a la protección de las personas físicas que respecta al tratamiento de datos personales y a la de libre circulación de estos datos (Reglamento general protección de datos); de la Ley Orgánica 7/2021, de mayo, que regula la protección de datos personales en el ámbito penal, estableciendo normas para su tratamiento por autoridades competentes con fines de prevención, investigación y ejecución de sanciones; y del resto de normativa vigente en materia de protección de datos, se informa que los datos de carácter personal serán incorporados a la actividad de tratamiento denominada “Programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas”. La finalidad de dicho tratamiento será la gestión, evaluación y planificación del Programa de Cribado neonatal de enfermedades congénitas de la Comunidad Autónoma de Euskadi que tiene como fin el estudio y prevención de determinadas enfermedades congénitas del recién nacido. El tratamiento de datos es necesario para el cumplimiento de una misión realizada en 4 de interés público o en el ejercicio de poderes públicos conferidos al responsable del tratamiento (Ley 33/2011, de octubre, General de Salud Pública).

El responsable de este tratamiento será la Dirección de Salud Pública y Adicciones del Departamento de Salud del Gobierno Vasco, y ante ella, o ante la Delegada de Protección de Datos de la Administración Pública de la Comunidad Autónoma de Euskadi, podrán ejercitarse los derechos de acceso, rectificación, supresión, portabilidad, limitación, oposición y revocación, así como cualquier otro derecho previsto por la normativa de aplicación. Así mismo, se informa que los datos podrán ser comunicados a Osakidetza en aquellos casos en que la prueba realizada al recién nacido tenga un resultado sospechoso con la finalidad de confirmar la enfermedad y La de la instauración del correspondiente tratamiento.

La obtención, el transporte, la manipulación y el envío las muestras se realiza en condiciones de bioseguridad, de conformidad con la legislación aplicable. Las muestras son almacenadas en el Laboratorio de Salud Pública, preservando la confidencialidad de los datos, de acuerdo con las regulaciones éticas y legales vigentes durante el tiempo que sea necesario para cumplir con la finalidad para la que se recabaron y para determinar las posibles responsabilidades que pudieran derivar de dicha finalidad y del tratamiento de datos. En cualquier momento los padres/madres pueden solicitar la En retirada o destrucción una vez realizadas las pruebas.

En el caso de otorgar el consentimiento para que las muestras residuales sean almacenadas en el Biobanco Vasco para la investigación o+ehun solo podrán ser utilizadas en la investigación biomédica. Así mismo, se informa que los datos estarán anonimizados. En cualquier momento se podrá retirar el consentimiento para al almacenamiento de las muestras residuales y solicitar la destrucción de las mismas.

¿Dónde se puede encontrar más información?

Usted puede preguntar a su pediatra sobre cualquiera de las informaciones contenidas en este folleto. Además, la organización del Programa de Cribado Neonatal y la Unidad de Seguimiento de la atrofia muscular espinal está a su disposición en las direcciones siguientes:

Dirección de Salud Pública y Adicciones

Departamento de Salud del Gobierno Vasco

C/ Donostia/San Sebastián, 1

01010 Vitoria-Gasteiz

Tel. 945 019201

<https://www.euskadi.eus/prueba-del-talón/>

Laboratorio de Salud Pública de Euskadi

Camino de Ibaizabal, Edificio 502

48160 DERIO (Bizkaia)

Tel. 944 031518

Área-Base del Hospital Universitario Cruces

Unidad de Neonatología

C/ Plaza de Cruces, s/n

48903 BARAKALDO

Tel. 946 002043

Área-Base del Hospital Universitario Basurto

Unidad de Neonatología

C/ Avda. de Montevideo, 18

48013 BILBAO

Tel. 944 006000

Área-Base del Hospital Universitario Donostia

Unidad de Neonatología

C/ Alto Zorroaga, s/n

Tel. 943 007121

Área-Base del Hospital Universitario Araba, sede Txagorritxu

Unidad de Neonatología

C/ José Atxotegi, s/n

01009 VITORIA-GASTEIZ

Tel. 945 007014

Unidades de Neuropediatría de la Comunidad Autónoma del País Vasco

Hospital Universitario Cruces, Sección de Neuropediatría

C/ Plaza de Cruces, s/n

48903 BARAKALDO

Tel. 946 006484r

Hospital Universitario de Araba, sede Txagorritxu, Sección de Neuropediatría

C/ José Atxotegi, 3

01009 VITORIA-GASTEIZ

Tel. 945 007000

Delegada de Protección de Datos de la Administración Pública de Euskadi

C/ Donostia/San Sebastián, 1

07010 Vitoria-Gasteiz

Tel. 945 019201

DPD-DBO@euskadi.eus

.....
Este folleto está basado en la información aportada por la evidencia científica y por profesionales sanitarios.