



# Spinal Muscular Atrophy (SMA)

## About SMA

Spinal Muscular Atrophy (SMA) is an inherited condition that affects nerve cells (motor neurons) of the spinal cord and brain stem. These motor neurons control certain muscles of the body. Over time, as more motor neurons are lost, the muscles get weaker and activities such as crawling, walking, and breathing become more difficult. Learning and intellectual abilities are not affected by SMA. Approximately 1 in 10,000 babies are born with SMA.

## Newborn Screening for SMA

As part of the Texas Newborn Screening panel, all newborns are tested for a common change in a gene (SMN1) that is related to SMA. If a change in that gene is found, then another screening test is performed to identify the number of copies of a second important gene, SMN2. About 95% of babies with SMA will be identified by this newborn screen.

## Types of SMA

The severity of SMA depends on changes to the SMN1 gene, and the presence of a closely related gene SMN-2. Generally, the more copies of SMN-2 an individual has, the milder the condition. The disease is divided into five types based on the age of onset and severity of clinical symptoms.

### TYPE 0 (PRENATAL ONSET SMA):

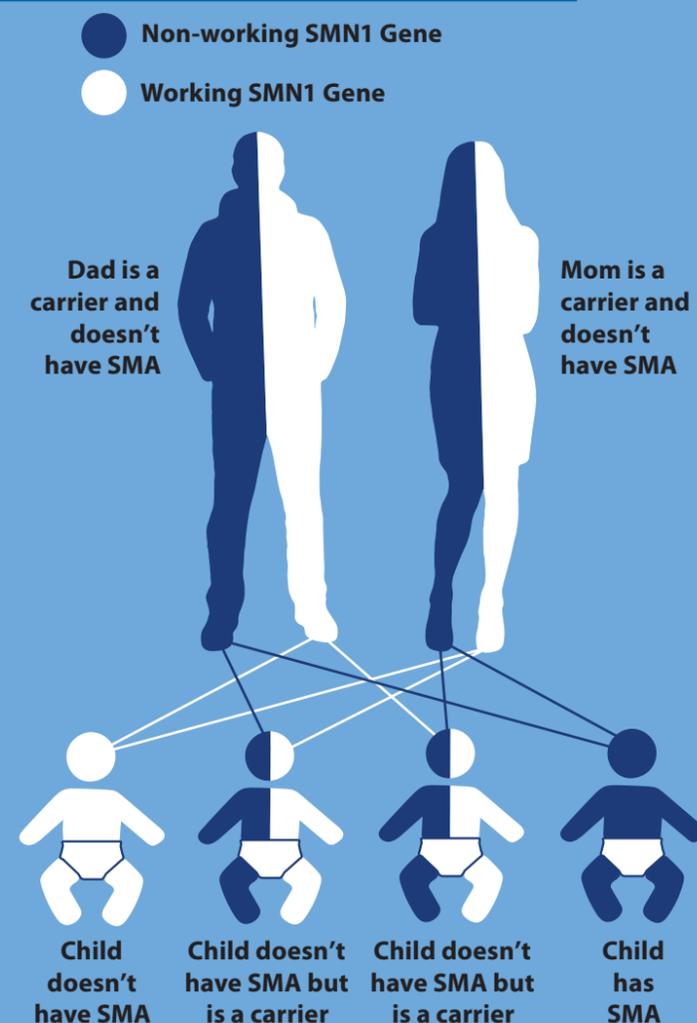
The most severe form of SMA. Symptoms begin before the baby is born. At birth, the newborn has severe weakness and difficulty feeding and breathing and requires respiratory and feeding support.

### TYPE 1 (WERDNIG-HOFFMANN DISEASE OR INFANTILE-ONSET SMA):

The most common form of SMA. Symptoms begin at birth or within the first 6 months of life. Babies with Type 1 SMA have physical challenges such as muscle weakness, difficulty breathing, coughing and swallowing.

## How is SMA Inherited

To have SMA, a person has inherited two SMN1 genes that are not functioning properly (gene variants). This usually happens when both parents are carriers, meaning they have one normal gene and one gene variant. Carriers of SMA, an autosomal recessive disorder, rarely have any problems, but can pass the gene variant to their children. Two carriers have a 25% chance (with each pregnancy) of having a child with SMA. The diagram shows possible gene combinations that carrier parents can pass down each time they have a child.



### TYPE 2 (INTERMEDIATE OR CHRONIC INFANTILE SMA):

Symptoms generally start between 6 months and 18 months of age. Early symptoms may include muscle weakness and difficulty sitting-up without support.

### TYPE 3 (KUGELBERG WELANDER SYNDROME):

Symptoms begin after 18 months of age and before 3 years of age, but Type 3 SMA can also be diagnosed into the teenage years. As a child grows, he/she may experience problems with balance, walking, and running.

### TYPE 4 (ADULT-ONSET SMA):

Individuals with Type 4 SMA are diagnosed later in life and usually after the age of 35. However, symptoms of mild muscle weakness in the legs and hips may begin as early as the late teens.

## Treatment and Management of SMA

### EARLY TREATMENT

While there currently is no cure for SMA, treatments have been developed in recent years, and early diagnosis and treatment provide better outcomes for newborns and infants.

### MEDICATIONS

Early treatment with an FDA-approved medication can slow or stop the progression of SMA symptoms. This allows muscles to keep the ability they have when starting the medication. Individuals on this therapy will require life-long treatment.

### GENE THERAPY

FDA-approved gene therapy is available for the treatment of children with SMA. Gene therapy targets the cause of SMA and requires fewer treatments.

### PHYSICAL AND OCCUPATIONAL THERAPY

These therapies can help to determine equipment needs or adjustments to living and working environments to help maintain or improve independence.

### EXPERIMENTAL SMA THERAPIES

Currently SMA therapy studies include:

- restoring SMN protein levels
- converting SMN2 gene into SMN1 gene
- increasing functional SMN protein from the SMN2 gene
- restoring function of motor neurons
- slowing disease progression

Treatment options may change, so consulting healthcare providers or other resources is recommended.

## More Information on SMA

### Texas Department of State Health Services

1-800-252-8023 ext. 3957 or  
[dshs.texas.gov/newborn](http://dshs.texas.gov/newborn)

### SMA education and resources:

Cure SMA at [curesma.org](http://curesma.org)

### SMA and rare genetic diseases:

National Institute of Health at [ghr.nlm.nih.gov/](http://ghr.nlm.nih.gov/)

### Clinical trials for SMA

[clinicaltrials.gov/](http://clinicaltrials.gov/)



Texas Department of State Health Services



# Atrofia muscular espinal (SMA)

## Acerca de la SMA

### Acerca de la SMA

La atrofia muscular espinal (SMA, siglas en inglés) es una enfermedad hereditaria que afecta las células nerviosas (neuronas motoras) de la médula espinal y el tronco cerebral. Estas neuronas motoras controlan determinados músculos del cuerpo. Con el tiempo, a medida que un niño pierde más neuronas motoras, los músculos se debilitan. Ciertas actividades como gatear, caminar y respirar se vuelven más difíciles. El aprendizaje y las habilidades intelectuales no se ven afectados por la SMA. Aproximadamente 1 de cada 10,000 bebés nacen con SMA.

### Pruebas de detección de SMA en recién nacidos

En Texas, todos los recién nacidos son sometidos a pruebas para detectar más de 50 enfermedades genéticas y congénitas. Una parte de estos estudios en los recién nacidos consiste en la detección de un cambio o mutación común en un gen (llamado SMN1) que está ligado a la SMA. Si la prueba detecta una mutación en el gen SMN1, se realiza una segunda prueba de detección. Esta segunda prueba identifica el número de copias de otro gen (llamado SMN2) que está estrechamente ligado a la SMA. Esta prueba de detección para recién nacidos identifica aproximadamente al 95% de los bebés con SMA.

### Tipos de SMA

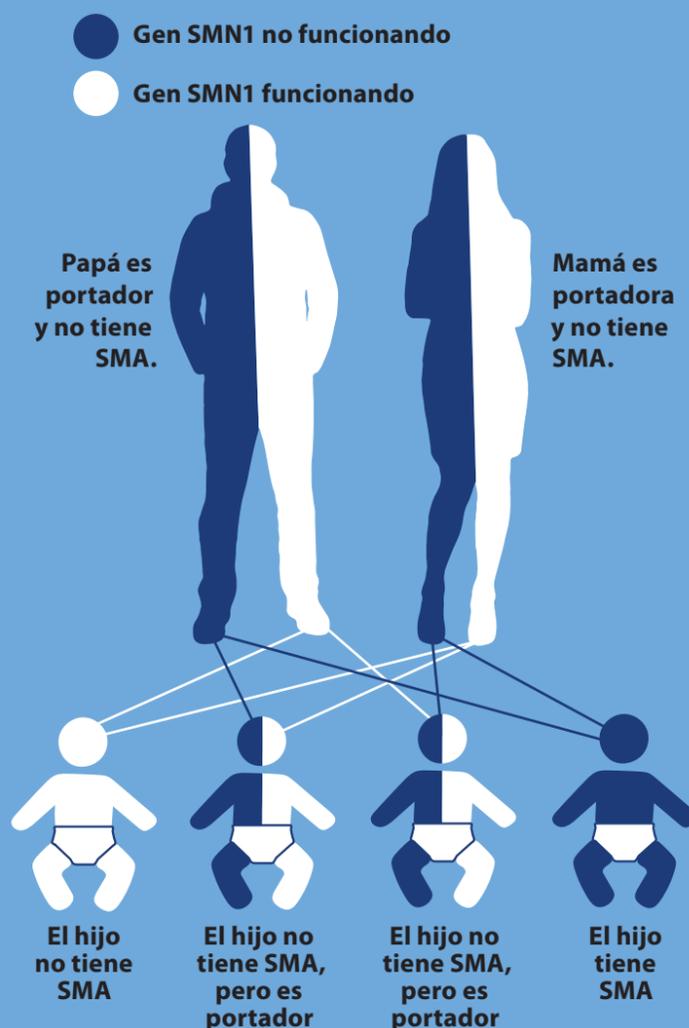
La gravedad de la SMA depende de las mutaciones ocurridas en el gen SMN1 y de la presencia del gen SMN2. Generalmente, cuantas más copias de SMN2 tenga una persona, más leve será la enfermedad. La SMA se clasifica en cinco tipos basados en la edad a la que aparece por primera vez y la gravedad de los síntomas clínicos.

#### TIPO 0 (SMA DE APARICIÓN EN LA ETAPA PRENATAL):

Este es el tipo más grave de SMA. Los síntomas comienzan antes de que el bebé nazca. Al nacer, el bebé tiene debilidad grave y dificultades para alimentarse y respirar. Los bebés con este tipo de SMA necesitan apoyo respiratorio y para la alimentación.

### ¿Cómo se hereda la SMA?

Una persona con SMA hereda dos genes SMN1 que no funcionan correctamente (variantes de genes). Esto suele suceder cuando ambos padres son portadores, lo que significa que tienen un gen normal y una variante del gen. Los portadores de SMA, un trastorno autosómico recesivo, rara vez tienen problemas. Pero los portadores pueden transmitir la variante del gen a sus hijos. Dos portadores tienen un 25% de probabilidades (en cada embarazo) de tener un hijo con SMA. El diagrama muestra las combinaciones de genes que los padres portadores pueden transmitir.



#### TIPO 1 (ENFERMEDAD DE WERDNIH HOFFMANN O SMA INFANTIL):

Esta es la forma más común de SMA. Los síntomas comienzan al nacer o dentro de los primeros 6 meses de vida. Los bebés con SMA tipo 1 presentan un deterioro físico, como debilidad muscular, dificultad para respirar, tos y dificultad para tragar.

#### TIPO 2 (SMA INFANTIL INTERMEDIA O CRÓNICA):

Los síntomas generalmente comienzan entre los 6 y 18 meses de edad. Los primeros síntomas pueden incluir debilidad muscular y dificultad para sentarse sin apoyo.

#### TIPO 3 (SÍNDROME DE KUGELBERG WELANDER):

Los síntomas comienzan después de los 18 meses y antes de los 3 años de edad. Este síndrome también puede diagnosticarse en la adolescencia. A medida que estos niños crecen, pueden experimentar problemas de equilibrio, así como para caminar y correr.

#### TIPO 4 (SMA DE APARICIÓN EN LA EDAD ADULTA):

La SMA tipo 4 suele diagnosticarse más adelante en la vida, generalmente después de los 35 años. Sin embargo, los síntomas de una moderada debilidad muscular en las piernas y las caderas pueden presentarse a partir del final de la adolescencia.

### Tratamiento y manejo médico de la SMA

Actualmente no hay cura para la SMA, pero se han desarrollado algunos tratamientos en los últimos años. Un diagnóstico temprano y el tratamiento muestran mejores resultados para los recién nacidos y los bebés.

#### MEDICAMENTOS Y TERAPIA GÉNICA

El tratamiento temprano con medicamentos puede retrasar o detener la progresión de los síntomas de SMA. Esto permite que los músculos conserven su capacidad de funcionamiento al comenzar la medicación. Las personas que reciben esta terapia necesitarán un tratamiento de por vida.

La terapia génica está disponible para el tratamiento de los niños con SMA. La terapia génica se centra directamente en la causa de la SMA y requiere menos tratamientos.

#### TERAPIA FÍSICA Y OCUPACIONAL

Estas terapias ayudan a determinar las necesidades de equipo o las modificaciones en los entornos de la vida diaria y el trabajo. Estas modificaciones pueden ayudar a mantener o mejorar la independencia personal.

#### TERAPIAS EXPERIMENTALES PARA LA SMA

Actualmente los estudios sobre terapias para la SMA incluyen:

- restaurar los niveles de proteína SMN (de supervivencia de las neuronas motoras)
- convertir el gen SMN2 en el gen SMN1
- aumentar los niveles de proteína SMN funcional del gen SMN2
- restaurar la función de las neuronas motoras
- retrasar la progresión de la enfermedad

Las opciones de tratamiento podrían cambiar. Antes de decidirse por un tratamiento, consulte a los proveedores de atención médica u otros recursos para conocer las distintas opciones actuales.

#### wDepartamento Estatal de Servicios de Salud de Texas

1-800-252-8023 extensión: 3957 o [dshs.texas.gov/newborn](http://dshs.texas.gov/newborn)

#### Educación y recursos sobre la SMA:

Cure SMA. Visite [curesma.org](http://curesma.org) (en inglés)

#### Atrofia muscular espinal:

National Institute of Health. Visite [espanol.ninds.nih.gov/trastornos/atrofia-muscular-espinal.htm](http://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/atrofia-muscular-espinal.htm)

#### Ensayos clínicos para la SMA:

[clinicaltrials.gov/](http://clinicaltrials.gov/) (en inglés)



Texas Department of State Health Services