

L'atròfia muscular espinal

L'atròfia muscular espinal (AME) és una malaltia neurodegenerativa d'origen genètic, que es caracteritza per la degeneració de les neurones motores a la medul·la espinal. Aquesta degeneració condueix a una debilitat generalitzada que, en alguns casos, progressa ràpidament i pot posar en perill la vida. **Actualment, aquesta malaltia es detecta mitjançant el cribratge neonatal de la prova del taló.**

La majoria d'infants són candidats a rebre tractament segons uns criteris determinats.

En aquells pocs casos en què, inicialment, no són candidats a tractament, és fonamental identificar al més aviat possible els primers senyals d'alerta de la malaltia, ja que l'eficàcia del tractament disminueix amb cada dia que passa. Una detecció precoç és essencial, ja que les neurones que ja s'han degenerat no es podran recuperar. En aquests casos "el temps són motoneurons". En cas de detectar aquests senyals en un infant cal que contacteu immediatament amb la Unitat d'Expertesa Clínica en Malalties Minoritàries Neuromusculars Pediàtriques per tal que en puguin fer una valoració i, si s'escau, iniciar el tractament.

SENYALS D'ALERTA

Hipotonia
Hiporeflèxia
Debilitat
Retard a les fites del desenvolupament motor
Fasciculacions linguals
Dificultat en la deglució
Dificultat respiratòria o tòrax acampanat

Temps = Motoneurons

La detecció i l'inici precoç del tractament maximitzen els beneficis de les teràpies disponibles

Escriu per tal que es faci
una valoració preferent de l'infant

