

### Atrofia muscolo-spinale (SMA)

#### Cos'è

L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) è una malattia caratterizzata da degenerazione progressiva dei neuroni motori inferiori, che porta ad un quadro di debolezza ed atrofia muscolare simmetrica

#### Indicazioni

La presenza di familiarità in prima battuta. Oggi tuttavia viene suggerito in tutte le coppie che programmano una gravidanza dato il non basso tasso di portatori sani presenti nelle popolazioni caucasiche (in Italia 1/40-1/60)

#### Come si esegue

L'analisi consiste in un prelievo di sangue periferico dal quale verrà estratto il DNA. L'unico modo infatti per identificare i portatori sani è quello di effettuare un test sul DNA alla ricerca di mutazioni nel gene SMN1

#### Vantaggi

L'esecuzione del test nella coppia in epoca preconcezionale permette di chiarire i rischi eventuali per la prole e di ragionare sui diversi possibili approcci alla gravidanza. L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) è una malattia ad ereditarietà autosomica recessiva. L'età d'insorgenza dei sintomi è variabile, ma quando si presenta già nei primi mesi di vita, si parla di SMA di tipo I o malattia di Werdnig-Hoffmann. Ognuno di noi possiede due copie di ogni singola informazione genetica ("gene") localizzata sui cromosomi numerati da 1 a 22. Coloro che sono affetti da una condizione autosomica recessiva hanno due copie difettose del gene responsabile della specifica patologia, le quali sono ereditate da ciascuno dei due genitori, entrambi portatori sani (eterozigoti) del difetto. La probabilità che dall'unione di due eterozigoti nasca un figlio affetto è del 25% per ogni gravidanza. Per quanto riguarda la SMA, questa è determinata nel 95% dei casi da una delezione del gene SMN1 su entrambi i cromosomi 5



**Previene le malattie genetiche trasmissibili alla prole.  
Prenota un esame genetico!**

**Clicca [Qui](#) e compila il modulo!**

#### Limiti

Nessuno

**Rischi e/o complicazioni**

Nessuno

**Note**

Laddove richiesto tale esame andrebbe eseguito nel più breve tempo possibile in entrambi i partner della coppia (salvo percorsi di PMA eterologa) in modo che il referto possa essere valutato dallo specialista in tempi brevi