



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Resumen Atrofia Espinal Medular

Neurología

Presenta

Yessenia Arlette López Hernández

DR. Gordillo Guillen José Luis

Comitán de Domínguez, Chiapas

Julio 2020

Caracteriza → degeneración de las neuronas motoras alfa en el asta anterior de la medula espinal musculo progresivo con debilidad.

- La forma mas común → AME 5q = 95% de todos los casos
- Trastorno autosómico recesivo por selección homogénea o selección y mutación de los alelos del gen de la neurona motora 1
- Aproximadamente 1 a 2 por cada 100,000 personas
- Incidencia 8 de cada 100,000 nacidos vivos
 - AME I: 60% de todos los diagnósticos

Causa

- Mutación del gen de supervivencia de las neuronas motoras 1 (SMN1) fabrica una proteína SMN que es la responsable de la supervivencia de las neuronas motoras.
- Personas con atrofia → ambas copias del gen SMN1 están mutadas = disminución de la proteína SMN, degeneración de las neuronas, produciendo debilidad y atrofia de los músculos

Características clínicas

- Debilidad muscular
- Debilidad simétrica y predomina en proximal
- Atrofia atribuida a motricidad
- Disfunción y pérdida de neuronas
- Insuficiencia respiratoria edad neonatal
- Proceso rápidamente progresivo

Clasificación

- **AME Tipo 0:** hipotonía, dificultad respiratoria, llanto débil, y mala alimentación con inicio anterior al nacimiento disminuye el movimiento intrauterino, conduce a contracturas articulares
- **AME Tipo 1:** debilidad en las extremidades, dificultad respiratoria, llanto débil, y pobre alimentación. “pata de rana”, pobre expansión de caja torácica → aplanamiento, respiración paradoja
- **AME Tipo 2:** estos niños nunca se paran o caminan solos, debilidad de extremidades inferiores, reflejos ausentes, temblor fino, atrofia de lengua con fasciculaciones, alteración de deglución

- **AME Tipo 3:** logran estar de pie o caminar sin apoyo, presentan caídas, dificultad para subir escalones, deformidad de pie

Tratamiento

- **Nusinersen (Spinraza)** es una solución para inyección intratecal, indicada para el tratamiento de 5q SMA.
- Solución de un solo uso en un vial de 5 ml (12 mg) administrado intratecal por punción lumbar
- Dosis recomendada es el tratamiento inicial con cuatro dosis de carga, con las primeras tres dosis de carga administradas a intervalos de 14 días (día 0, día 14 y día 28), y una dosis de carga final aproximadamente 30 días después de la tercera dosis de carga (día 63)
- El tratamiento de mantenimiento es de 12 mg cada cuatro meses
- Precio comercializado de \$ 118,000 por vial de 5 ml, el costo anual del tratamiento con nusinersen varía de \$ 354,000 para el tratamiento de mantenimiento (tres dosis) a \$ 708,000 en el primer año (seis dosis)

Cuidados

- Cuidados pulmonares
- Vacunas : gripe, neumococ, VSR
- Apoyo ventilatorio
- Dieta semisólida y líquidos espesos
- Sonda nasogástrica
- Vitamina D
- Calcio
- Fisioterapia
- ¿Escoliosis? Tx quirúrgico