



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Neurología

Presenta

Anel Guadalupe Gordillo Abadía

Docente

DR. José Luis Gordillo Guillen

Comitán de Domínguez, Chiapas

Julio 2020

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

¿Qué es la atrofia muscular espinal?

La atrofia muscular espinal (SMA, siglas en inglés) es una de varias enfermedades hereditarias que destruyen progresivamente las neuronas motoras inferiores—células nerviosas en el tallo cerebral y la médula espinal que controlan la actividad muscular voluntaria esencial como hablar, caminar, respirar y deglutir. Las neuronas motoras inferiores controlan el movimiento de los brazos, las piernas, el tórax, la cara, la garganta y la lengua.

Cuando hay interrupciones en las señales entre las neuronas motoras inferiores y los músculos, estos gradualmente se debilitan y pueden comenzar a atrofiarse y desarrollar sacudidas incontrolables (denominadas fasciculaciones). Cuando hay interrupciones en las señales entre las neuronas motoras superiores (ubicadas en el cerebro) y las neuronas motoras inferiores, los músculos del miembro desarrollan rigidez (denominada espasticidad), los movimientos se vuelven lentos y laboriosos, y los reflejos tendinosos como las sacudidas de la rodilla y el tobillo se vuelven hiperactivos. Con el tiempo, puede perderse la capacidad de controlar el movimiento voluntario.

¿Qué causa la SMA?

La SMA está causada por defectos en el gen SMN1, el cual fabrica una proteína que es importante para la supervivencia de las neuronas motoras (proteína SMN). En la SMA, niveles insuficientes de la proteína SMN llevan a la degeneración de las neuronas motoras inferiores, produciendo debilidad y atrofia de los músculos esqueléticos. Esta debilidad es a menudo más grave en el tronco y en los músculos del muslo y el brazo que en los músculos de las manos y los pies.

¿Cómo se hereda?

Los trastornos de SMA en los niños se heredan de manera recesiva autosómica. Recesiva autosómica significa que un niño debe heredar una copia del gen defectuoso de ambos padres. Es probable que estos padres sean asintomáticos (sin síntomas de la enfermedad). A menudo las enfermedades recesivas autosómicas afectan a más de una persona en la misma generación (hermanos o primos).

La enfermedad de Kennedy, una forma adulta de SMA, es una herencia ligada a X, lo que significa que la madre transporta el gen defectuoso en uno de sus cromosomas X y pasa el trastorno a sus hijos varones. Los varones heredan un cromosoma X de su madre y un cromosoma Y de su padre, mientras que las mujeres heredan un cromosoma X de cada uno de sus padres. Las hijas tienen un 50 por ciento de probabilidades de heredar el cromosoma X defectuoso de la madre y un cromosoma X seguro de su padre, lo que las haría portadoras asintomáticas de la mutación.

¿Cuáles son los tipos de SMA?

La SMA en los niños se clasifica en tres tipos, basados en la edad del inicio, gravedad y evolución de los síntomas. Los tres tipos están causados por defectos en el gen SMN1.

La SMA tipo I, también denominada enfermedad de Werdnig-Hoffmann o SMA de inicio infantil, es evidente cuando el niño tiene 6 meses de edad. Los síntomas pueden incluir hipotonía (tono muscular gravemente reducido), disminución de los movimientos de los miembros, carencia de reflejos tendinosos, fasciculaciones, temblores, dificultad para alimentarse y deglutir, y dificultad para respirar. Algunos niños también presentan escoliosis (curvatura de la columna) u otras anomalías esqueléticas. Los niños afectados nunca se sientan o se paran y generalmente la gran mayoría muere de insuficiencia respiratoria antes de los 2 años de edad. Sin embargo, la tasa de supervivencia en las personas con SMA tipo I ha aumentado en años recientes, en relación con la tendencia creciente de atención clínica más proactiva.

Los síntomas de SMA tipo II, la forma intermedia, generalmente comienzan entre los 6 y los 18 meses de edad. Es posible que los niños se sienten sin apoyo pero no son capaces de pararse o caminar sin ayuda, pueden tener dificultades respiratorias, incluyendo un aumento del riesgo de tener infecciones respiratorias. La evolución de la enfermedad es variable. La expectativa de vida está reducida pero algunas personas viven hasta la adolescencia o hasta ser jóvenes adultos.

Los síntomas de SMA tipo III (enfermedad de Kugelberg-Welander) aparecen entre los 2 y los 17 años de edad e incluyen marcha anormal; dificultad para correr, trepar escalones, o levantarse de una silla; y un temblor fino en los dedos. Las extremidades inferiores están afectadas con mayor frecuencia. Las complicaciones incluyen escoliosis y contracturas articulares—acortamiento crónico de los músculos o tendones alrededor de las articulaciones, causado por tono muscular anormal y debilidad, lo que impide que las articulaciones se muevan libremente. Las personas con SMA tipo III pueden estar propensas a tener infecciones respiratorias, pero con cuidados pueden tener un período de vida normal.