



# **UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

## **ESCUELA DE MEDICINA**

**“Resumen de Atrofia Muscular Espinal”**

**Javier Octavio Guillén Narváez**

**“Neurología”**

**Semestre: 6°**

**Grupo: “A”**

**Dr. José Luis Gordillo Guillén**

**Comitán de Domínguez, Chiapas julio 2020.**

# Atrofia Muscular Espinal

Se caracteriza en degeneración de las neuronas motoras alfa en el asta anterior de la médula espinal = músculo progresivo con debilidad. Es un trastorno autonómico 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. La causa es la mutación del gen de supervivencia de las neuronas motoras 1 (SMN1) que estas fabrican una proteínas SMN, degeneración de neuronas, produciendo debilidad y atrofia de los músculos, hay una degeneración de las neuronas motoras alfa de las células del asta anterior de la médula espinal.

La Atrofia Muscular Espinal tipo 0 es muy severa con un inicio en el útero, movimientos reducidos o ausentes, contracturas y requerimiento de soporte de ventilación mecánica al nacer y morir antes de tiempo antes de los 6 meses de edad. Las características clínicas podrían ser debilidad muscular, debilidad simétrica y predomina en proximal, atrofia atribuida a motricidad, distonía y pérdida de neuronas, insuficiencia respiratoria edad neonatal y proceso rápidamente progresivo.

Conforme al diagnóstico la electromiografía registra la actividad eléctrica del cerebro y la médula espinal, estudios de velocidad de conducción nerviosa y la biopsia muscular. En el tratamiento el Nusinersen es una solución para inyección intratecal, esta indica para el tratamiento de SMA.