

UDS

Medicina Humana

Resumen

Neurología

Nancy Carolina Gusmán Santiz.

Docente: Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Sexto Semestre Grupo "B"

Trabajos Cuarta Unidad.

Atrofia espinal muscular

Es una enfermedad genética que afecta la parte del sistema nervioso que controla el movimiento muscular voluntario.

La mayoría de las células nerviosas que controlan los músculos están localizadas en la médula espinal, lo que trae al término especial en el nombre de la enfermedad.

La SMA es muscular, por que su efecto principal es sobre los músculos que no reciben señales de estas células nerviosas.

Atrofia es el término médico para la degeneración o disminución que es lo que generalmente ocurre en los músculos cuando no están activos.

La SMA involucra la pérdida de células en la médula espinal llamadas neuronas motoras y se clasifica como enfermedad de neuronas motoras.

La mayoría de los casos de SMA son causados por una deficiencia de una proteína llamada SMN. Esta proteína, como lo implica su nombre, parece ser necesaria para el funcionamiento normal de las neuronas motoras.

Evidencia que sugiere que la falla de SMN podría afectar directamente a las células musculares.

La SMA relacionada con SMN se divide usualmente en 3 categorías.

La tipo 1, con la edad de inicio más temprana, es la más severa y la tipo 3 es la menos severa, y la de inicio más avanzada.

Todos estos tipos están relacionados con defectos genéticos en el cromosoma 5, que afectan la cantidad de proteína SMN que puede ser producida. En general un nivel más alto de proteína SMN reduce la severidad de la SMA.

También hay formas de SMA que no están relacionadas con lo que es SMN y que no se derivan de mutaciones del cromosoma 5.

Se considera que la SMA es una secuencia continua de severidad y prefieren no hacer predicciones rígidas acerca de expectativa de vida o debilidad basadas estrictamente.