



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

ESCUELA DE MEDICINA

“RESUMEN”

Presenta: Mayra Mercedes Lopez Morales

MATERIA: NEUROLOGIA

Semestre: 6°

Grupo: “B”

Docente: Dr. José Luis Gordillo Guillen

Atrofia Espinal Muscular

Es una enfermedad neurodegenerativa que afecta las neuronas motoras del asta posterior de la médula espinal y constituye la segunda causa de enfermedad autosómica recesiva después de la fibrosis quística.

Es la causa genética más frecuente de mortalidad en lactantes, con una incidencia mundial descrita entre 1/6000 y 1/10.000 nacimientos y una tasa de portadores entre 1/35 y 1/50. En nuestro país no existen datos de su prevalencia.

Clinicamente se caracteriza por una debilidad y atrofia muscular generalizada de predominio proximal, que comienza en extremidades inferiores, extendiéndose a tronco y extremidades superiores en grados variables según el tipo clínico. La capacidad cognitiva de estos pacientes está siempre reservada. Su causa es una mutación homocigota en el gen de supervivencia de la motoneurona, SMN1, ubicado en el brazo largo del cromosoma 5. Este gen está presente en múltiples copias en el genoma humano: una telomérica SMN1 y varias copias centroméricas, SMN2 que se diferencian en solo 5 nucleótidos. El gen SMN2 presenta una tendencia a un ensamblaje génico alternativo durante la transcripción de ARNm que origina una proteína truncada, con solo 10% de la proteína SMN completa; esta proteína normal no logra compensar la pérdida de la proteína por mutación del gen SMN1. Deleciones de exón 7 y 8 o solo de 7 del gen SMN1 son responsables del más del 95% de los casos de

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL. De modo, LA DETECCIÓN DE UNA DELECCIÓN HOMOCIGOTA DE AL MENOS EL EXON 7 DE SMN1, CONSTITUYE UNA HERRAMIENTA PARA EL DIAGNOSTICO DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL QUE ALCANZA UNA SENSIBILIDAD CERCANA A 95% Y UNA ESPECIFICIDAD DE 99%. LOS DIVERSOS SUBTIPOS CLINICOS DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL SE HAN SE HAN CLASIFICADO SEGÚN A LA EDAD DE APARICION DE LOS SINTOMAS Y SU EVOLUCION.

TIPO 1 → < 6 MESES → NO LOGRA SENTARSE → < 2 AÑOS
ENF. DE WERDNIG-HOFFMANN → 7-18 MESES → NO LOGRA CAMINAR → > 2 AÑOS.