



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

ESCUELA DE MEDICINA

“ATROFIA ESPINAL PROGRESIVA”

Brian Martin Morales López

Neurología

Semestre: 6°

Grupo: “B”

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Comitán de Domínguez; Chiapas, a 04 de Julio del 2020.

Atrofia Espinal Progresiva.

La Atrofia Espinal Progresiva es una enfermedad neuromuscular, de carácter genético, que se caracteriza por una fuerza progresiva de la fuerza muscular. Esto ocurre debido a la afectación de las neuronas motoras de la médula espinal, que hace que el impulso nervioso no se pueda transmitir correctamente a los músculos y que estos a la larga se vayan atrofiando.

Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva: ambos padres tienen que ser portadores del gen responsable de la enfermedad.

Aunque ambos padres sean portadores, la probabilidad de transmitir el gen defectuoso es del 25%: uno de cada cuatro e independiente en cada nuevo embarazo.

Se han localizado dos genes en el brazo largo del cromosoma 5 (5q13.1): un gen de la enfermedad SMN y el gen MAP, que probablemente actúa como modificador del fenotipo.

Se considera la segunda causa principal de enfermedades neuromusculares, con una incidencia de cada 4 afectados por cada 100000 personas. Síntomas según tipo de AME.

Tipo I: No es capaz de levantar la cabeza, no se progresa en las etapas de crecimiento.

Tipo II: Pueden mantener la posición de sentados pero se tiene que sentar con ayuda.

Tipo III: Puede ponerse en pie y caminar solo, pero puede tener dificultades al sentarse o inclinarse.