

Atrofia Muscular Espinal

La atrofia muscular espinal se describe como un grupo de trastornos asociados con pérdida de neurona motora espinal. Las diferentes formas de AME están asociadas con numerosas mutaciones genéticas y una variabilidad fenotípica significativa. La AME se clasifica generalmente por patrón de debilidad y modo de herencia. Los seres humanos tienen 2 genes SMN invertidos casi idénticos en el cromosoma 5q13 y homocigoto. La delección del gen SMN1 se identificó como la causa del SMA en 1993. Este cambio de C>T dentro de la secuencia de codificación en el exón 7 de SMN2 no altera un aminoácido pero afecta el empalme y causa ~90% de las transcripciones de SMN2 a falta de exón 7. Las características clínicas predominantes de la AME son debilidad muscular y atrofia atribuida a la distrofia y pérdida de la neurona motora. La debilidad suele ser simétrica y proximalmente predominante. El espectro de gravedad puede ir desde debilidad leve de las extremidades proximales observada en la adultez hasta debilidad generalizada grave con insuficiencia respiración en el periodo neonatal. El tratamiento está diseñado para abordar los efectos primarios y secundarios de la debilidad muscular y debe incluir el manejo de complicaciones pulmonares, soporte nutricional y gastrointestinal, atención ortopédica, intervenciones de rehabilitación y atención final de vida. La terapia génica para reemplazar el gen SMN1, la administración de oligonucleótidos antisentido.