

Atrofia Espinal Progresiva

Es una enfermedad neuromuscular hereditaria caracterizada por la afectación de la células del asta anterior de la médula espinal, que cursa con debilidad proximal asintética y atrofia progresiva de los grupos musculares.

Biopsia muscular

La disponibilidad del estudio genético, que confirma la mayoría de los casos, la biopsia muscular ha dejado de ser un estudio de primera línea diagnóstica y se emplea para cuando no es posible confirmar un caso desde el punto de vista genético.

Electromiografía

Muestra signos de desinervación, como potenciales de fibrilación espontáneos y ondas positivas así como potenciales de unidad motora de gran amplitud.