

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

ESCUELA DE MEDICINA

Materia:
Neurología

Trabajo: resumen
Atrofia espinal

Alumno: Antonio Abigail Díaz Guzmán

Docente: Dr. Gordillo Guillen José Luis

Lugar y fecha
Comitán de Domínguez Chiapas a 14/Oct/202

Las atrofas musculares espinales

Las atrofas musculares espinales de la infancia son enfermedades neuromusculares hereditarias caracterizadas por la degeneración de las motoneuronas alfa del asta anterior de la médula espinal.

Se conocen tres formas clínicas:

- El tipo I, o infantil, que es la forma más grave
- El tipo II, o intermedia, la cual comienza antes de los dos años
- El tipo III, o juvenil, la forma más benigna, en la cual los pacientes afectados pueden llegar a caminar, aunque con dificultad.

A las dos primeras se les conoce también como síndrome de Werdnig-Hoffmann tipo I o II, y a la tercera como síndrome de Kugelberg-Welander tipo III.

Forma aguda tipo I o enfermedad de Werdnig-Hoffmann

Se manifiesta en el periodo neonatal o durante los primeros seis meses de vida; los afectados presentan debilidad muscular, arreflexia e hipotonía generalizada (predominio en los miembros inferiores), con aparición de fasciculaciones linguales. Son característicos el llanto débil, las dificultades para toser, los trastornos de la deglución y un mal manejo de las secreciones orales

Forma intermedia tipo II

Los síntomas aparecen después de los seis meses y antes de los 18 meses, por lo que pueden sentarse aunque nunca llegan a deambular. Algunos pueden lograr la bipedestación con ortesis aunque todos están confinados a silla de ruedas.

Forma tipo III o enfermedad de Kugelberg-Welander

Los síntomas se notan a partir de los 18 meses, los pacientes llegan a deambular y en general alcanzan la edad adulta. Aparece temblor en las manos y la debilidad incluye paulatinamente la cintura escapular. En algunos casos la enfermedad se estabiliza y los pacientes pueden caminar, aunque con dificultad

El patrón de transmisión genético de los tres tipos es autosómico recesivo y está ligado con el brazo largo del cromosoma 5 en la región q11.2-q13.3. La alteración genética más común es la delección y las formas clínicas más leves de la enfermedad se asocian con delecciones menores, fundamentalmente del gen SMN-1. El locus AME está duplicado y en parte más centromérica de este locus existe un gen homólogo conocido como Survival Motor Neuron 2 (SMN2). Mientras el gen SMN1 está siempre alterado en los pacientes y es considerado el determinante de la enfermedad, el gen SMN2 está siempre presente en número de 1 a 5 copias en los afectados. Cuantas más copias de SMN2 haya, en general será más benigno el fenotipo, por lo que se considera al gen SMN2 como un modificador fenotípico.

Manifestaciones clínicas

se caracterizan por hipotonía, arreflexia, atrofia muscular del tronco y las extremidades y frecuentemente fasciculaciones de los músculos de la lengua con dificultad para alimentarse. Los niños afectados pierden la movilidad muscular aún de las habilidades motoras previamente adquiridas, con abducción de las extremidades, lo que provoca la posición de “ancas de rana”.

Diagnóstico

Se basa en los antecedentes familiares, el cuadro clínico, la biopsia de músculo y los hallazgos de los estudios neurofisiológicos como los potenciales evocados somatosensoriales y motores, las velocidades de conducción motoras y sensitivas y la electromiografía. .

Tratamiento

Es de carácter progresivo y por lo general culmina con la muerte del menor entre el primero y segundo año de vida, debido principalmente a falla respiratoria o infección de repetición en vías respiratorias

AME tipo I

Adecuada rehabilitación, soporte nutricional, manejo de las secreciones y mejorar la tos (por rehabilitación o de manera artificial con aparatos especiales como Cough machine), apoyo respiratorio no invasivo.

AME tipo II

Las consideraciones para la AME tipo I también pueden aplicarse a la AME tipo II. Aquí debe tenerse en cuenta que la escoliosis es una complicación agregada y las medidas de rehabilitación y la cirugía específica pueden mejorar las condiciones respiratorias y, por en de, la calidad de vida de los pacientes.

AME tipo III

En aquellos pacientes que han perdido la capacidad de deambulación y están confinados a silla de ruedas, las medidas de seguimiento se asemejan a las de los pacientes tipo II. Los pacientes que caminan pueden beneficiarse de actividades suaves como la natación y el ejercicio leve.

Bibliografía

Cuscó I, Barceló MJ, Soler C, Parra J, Baiget M, Tizzano E. (2014) Prenatal diagnosis for risk of spinal muscular atrophy. BJOG.