

# **UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

## **ESCUELA DE MEDICINA**

**Materia:**  
**Neurología**

**Trabajo: resumen**

**Alumno: Antonio Abigail Díaz Guzmán**

**Docente: Dr. Gordillo Guillen José Luis**

**Lugar y fecha**

**Comitán de Domínguez Chiapas a 14/DIC/2020**

## Atrofia muscular en la columna

Grupo de trastornos genéticos caracterizados por la degeneración de las células del asta anterior y la atrofia y debilidad muscular resultante

- La AME más común, que representa más del 95% de los casos
- ES un trastorno autosómico recesivo que resulta de una delección o mutación homocigótica en el gen de supervivencia de la neurona motora 5q13 ( SMN1 )

Características clínicas se pueden clasificar en cuatro fenotipos principales según la edad de inicio y la función motora máxima alcanzada. No existe cura para la AME, sin embargo, la comprensión de la genética molecular de la AME ha llevado al desarrollo de modelos preclínicos y numerosos enfoques terapéuticos potenciales

Características clínicas son debilidad y atrofia muscular. La debilidad suele ser simétrica con los músculos proximales más afectados que los grupos distales como en NP7 (consulte en este número "Patrones de debilidad, clasificación de la enfermedad de la neurona motora y diagnóstico clínico de la ELA

Clasificación destacó tres tipos de AME según el nivel más alto de función motora (es decir, sentado o de pie) y la edad de aparición.

Las modificaciones posteriores dividieron la categoría

Tipo 0 para pacientes con inicio prenatal y muerte en semanas

Tipo 1

Tipo 2

Tipo 3 por edad de inicio

Tipo 4 para los casos de inicio en la edad adulta

Tipo 0 se utiliza para describir a los recién nacidos que presentan debilidad e hipotonía graves con antecedentes de disminución de los movimientos fetales.

Tipo 1 también conocida como enfermedad de Werdnig-Hoffman, presentan hipotonía, control deficiente de la cabeza y reflejos tendinosos reducidos o ausentes antes de los 6 meses de edad.

Tipo 2 tiende a manifestarse como una debilidad progresiva de la pierna proximal que es mayor que la debilidad de los brazos. Hay hipotonía y arreflexia en la exploración

Tipo 3 también conocida como enfermedad de Kugelberg-Welander Se presentan con debilidad progresiva proximal de las piernas más que de los brazos. La debilidad de la pierna puede requerir la necesidad de una silla de ruedas en algún momento.

Tipo 4 Representan <5% de los casos de AME y tienen la forma más leve de la enfermedad. Estos individuos son ambulatorios y son similares al tipo 3