

Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

Nombre:

Erick Alexander Hernández López

Materia:

Neurología

Tema:

Resumen de Atrofia Muscular Espinal.

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Lugar y fecha

Comitán de Domínguez Chiapas a 12/12/2020.

Atrofia Muscular Espinal (SMA)

Se refiere a un grupo de trastornos genéticos caracterizados por la degeneración de las células anteriores y la atrofia y debilidad muscular resultante. SMA, más común que representa 95% de los casos, es un trastorno autosómico recesivo que resulta de una delección o mutación homocigota en la supervivencia 5q13 del gen de la neurona motora (SMN1).

Características Clínicas.

Predominantes de SMA con la debilidad y atrofia muscular. La debilidad puede ser simétrica con los músculos proximales más afectados que los grupos distales como en NPT.

Clasificación SMA.

Tipo	Edad de Inicio	Muerte	SMN2
0	Prenatal	< 1 mo.	1
1	0-6 meses	< 2 años	2
2	< 18 meses	> 2 años	3, 4
3	> 18 meses	Adulto	
3a	18 meses-3 años	Adulto	3, 4
3b	> 3 años	Adulto	4
4	> 21 años	Adulto	4, 8.

SMA tipo 0.

Se utiliza para describir a los neonatos que presentan debilidad grave e hipotonía con antecedentes de disminución de los movimientos fetales.

SMA tipo 1

También conocida como enfermedad de Werdnig-Hoffman presentan hipotonía un mal control de la cabeza y reflejos tendinosos reducidos o ausentes antes de los 6 meses de edad.

SMA tipo 2

Son capaces de sentarse sin ayuda en algún momento durante su desarrollo, sin embargo, nunca son capaces de caminar de forma independiente. Esta SMA tiende a manifestarse como debilidad progresiva de la pierna proximal que es mayor que la debilidad en los brazos.

SMA Tipo 3

También conocida como enfermedad de Kugelberg-Welander, pueden caminar sin ayuda en algún momento de su vida. Presentan debilidad proximal progresiva de las piernas más que los brazos.

SMA tipo 4

En el extremo leve del continuo son individuos como que tienen SMA tipo 4. Representan el 45% de los casos de SMA y tienen la forma más leve de la enfermedad. Estos individuos son similares al tipo 3, sin embargo el inicio es en la edad adulta, a menudo considerado para representarse a la edad de 30 años o más tarde, pero puede ser de inicio juvenil.