



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina**

## **Atrofia muscular espinal**

---

**Materia: Neurología**  
**Docente: José Luis Gordillo Guillen**  
**Integrante: María del Pilar Álvarez Sánchez**  
**Semestre: 6º "A"**

# Atrofia Muscular Espinal

## INTRODUCCIÓN

TRASTORNO GENÉTICO EN EL CUAL SE GENERA UNA DEGENERACIÓN DE LAS CELULAS DEL ASTA ANTERIOR, 95% REPRESENTA A LA AUTOSOMA, ESTO ES DADO DEBIDO A LA DELECIÓN/MUTACIÓN DEL 5q13 SMA DE LA NEURONA MOTORA.

- FRECUENCIA PORTADORCO = 1 EN 54
- INCIDENCIA = 1 EN 11.000
- NO TIENE TRATAMIENTO
- SUPERVIVENCIA > 1 AÑO RN = MEJORAR 70%.
  - CON → SOPORTE VENTILATORIO NO INVASIVO.
  - AUMENTACIÓN PAREN

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- DEBILIDAD } MUSCULOS PROXIMALES A LOS DISTALES
- ATROFIA MUSCULAR

## TIPO 0

- RECEN NACIDO
- PRESENTAN HIPLODIA Y DEBILIDAD
- ANTECEDENTES = <MOV. FETALES>
- DE INICIO PRENATAL
- PUEREN TENGRE:
  - ✓ ARREFLEXIA
  - ✓ DIPLOIA FACIAL
  - ✓ DEFECTO DEL TABIQUE NARICUAL
  - ✓ CONTRACTURAS
  - ✓ INSUFICIENCIA RESPIRATORIA
- ESPERANZA DE VIDA -

## TIPO 1

- CONOCIDA = GNF. DE WERDNIG - HOFFMAN
- PRESENTAN =
  - ✓ HIPOTONIA
  - ✓ <CONTROL CABEZA
  - ✓ <CRETEJOS TENDINOSOS
  - ✓ NUNCA LOGRAN SENTARSE.
  - ✓ "PATAS DE RANA"
  - ✓ PECHO FORMA CAMPANA
  - ✓ RESPIRACIÓN PARADOJICA
  - ✓ FASCICULACIONES.
  - ✓ DEBILIDAD FACIAL
  - ✓ INSUF. RESPIRATORIA

## TIPO 2

- PUEREN SENTARSE
- NO CAMINAN INDEPENDIENTES
- DEBILIDAD PROGRESIVA DE LA PIERNA PROXIMAL
- WIHPOTONIA
- ✓ ARREFLEXIA
- ✓ <COMPLICACIONES ORTOPEDICAS>
- ✓ ESCOLIOSIS PROGRESIVA
- ✓ <CONTRACTURAS>
- ✓ ANOMALIAS MANDIBULAR
- ✓ E. PULMONAR RESTRICTIVA.

### TIPO 3

- ENFERMEDAD DE KUGELBERG WEILANDER
- SON CAPACES DE CAMINAR
- DEBILIDAD PROGRESIVA PROXIMA DE LAS REGIONES MOTORAS  
(NECESIDAD DE SILLA DE RUEDAS)
- NO ESCOLIOSIS
- Poca debilidad de músculos respiratorios
- NO ACT. DE COGNICIÓN

### TIPO 4

- 5% DE LOS CASOS DE AME
- FORMA MAS LEVE DE LA ENFERMEDAD
- AMBULATORIOS
- SIMILARES A LOS TIPOS 3
- INICIO = ADULTOS > 30 AÑOS (JUVENIL)

### GENÉTICA MOLECULAR

- DEFICIENCIA DE PROTEINA SMN
- PERDIDA DE NEURONAS MOTORAS
- VARIABLE = SMN2 (FORMA CENTROSOMAL)

### MANEJO

- RESPIRATORIO } SOPORTE NO INVASIVO  
                          } OXIGENIA MANTENIDA EN CASO DE TAPOFONICIAS DE LA TRAQEOTOMIA
- NUTRICIONAL ~ CAMBIAR CONSISTENCIAS DE ALIMENTOS
- ORTOPÉDICO
- REHABILITADOR
- SOCIAL / EMOCIONAL
- TERAPIA DE PEQUEÑAS MOLECULAS
- TERAPIA ARN