



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Atrofia muscular espinal 2

Docente: Dr. José Luis Gordillo Guillén

Materia: Neurología

Alumno: Lara Vega Ismael

Semestre 6to Grupo A

28/junio/2021

Atrófia espinal muscular 2

El término atrofia espinal muscular se aplica a un grupo diverso de trastornos genéticos que afectan a la neurona motora espinal. Las diferentes formas de AME están asociadas con numerosas mutaciones genéticas y una variabilidad fenotípica significativa. La AME generalmente se clasifica por región de debilidad (es decir, predominantemente distal o proximal) y modo de herencia.

La atrofia muscular espinal es causada por la pérdida o ausencia del gen SMN1 y la retención del gen SMN2, lo que conduce a niveles bajos de proteína SMN de longitud completa en todas las tipos de células. Se requieren otros niveles de proteínas SMN de longitud completa en las neuronas motoras, pero quedan por determinar los otros tipos de células y tejidos que requieren estos niveles de SMN.

El tipo 0 es de comienzo prenatal, la atrofia es insuficiente respiratoria al nacer y la supervivencia media es de semanas. El tipo 1 comienza de los 0 a los 6 meses la función afectada es sentarse y el tiempo de supervivencia media es de menos de un año. El tipo 2 comienza antes de los 18 meses con la función de sentarse afectada, la supervivencia media es de 25 años.

El tipo 3 comienza a los >18 meses el tipo 4 a los 3 años y la edad media de supervivencia es la vida adulta. En la actualidad no existen tratamientos modificadores de la enfermedad eficaces para AME. Independientemente, los cuidados paliativos, de rehabilitación y de apoyo diseñados pueden reducir la carga de la enfermedad y mejorar la calidad de vida.