



# **Universidad del Sureste**

## **Escuela de Medicina**

### **Neurología**

### **Resumen: AME 2**

Thania Guadalupe López Guillén

# Neurología

## Atrofia espinal muscular 2: Atrofia muscular espinal: diagnóstico y tratamiento en una nueva era terapéutica

El término atrofia muscular espinal (AME) 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 patrón de debilidad, es decir si es distal o proximal y de acuerdo al modo de herencia. Los seres humanos tienen 2 genes SMN involucrados casi idénticos en el cromosoma 5q13 y en 1995 se identificó la detección homocigótica del gen SMN1 como la causa de la AME. Las características clínicas, predominantes de la AME son debilidad y atrofia muscular atribuidas a la disfunción y pérdida de las neuronas motoras. La AME tipo I es la forma más común y grave, representa el 45% de los casos, se asocia con el inicio después del nacimiento y antes de los 6 meses. Los bebés pueden parecer completamente normales antes de desarrollar debilidad en las extremidades, dificultad respiratoria, llanto débil y mala alimentación. Debilidad hipotónica severa en las extremidades inferiores, los bebés afectados desarrollan una postura de extremidades inferiores extendidas o de "patas de rana". También puede ser evidente una deformidad en forma de campana del tórax resultado de una expansión

