



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 = DIAGNOSTICO & TRATAMIENTO

INTRODUCCIÓN

TRASTORNO GENÉTICO QUE AFECTA A LA REGIÓN MOTORA ESPINAL, DEBIDO A MUTACIONES (DELECCIONES) GENÉTICAS DEL SMA AUTOSOMICA DEL 5q SMA (95% CASOS)

~ CALDA MAS COMUN DE MUJERTES EN BEBÉS

VARIAIBILIDAD

- CARACTERÍSTICAS = DEBILIDAD Y ATROFIA MUSCULAR
 - ↳ SIMÉTRICA Y PROXIMAL
 - (NO PERIODO PREDOMINANTE EN TIPO 0)
- SE REQUIERE AL MENOS 1 COPIA DEL SMN2
 - ↳ TIPO 1 = 2-3 COPIAS * MAS COMUN Y GRAVE 75%
 - ↳ TIPO 2 = 2 COPIAS * 20%
 - ↳ TIPO 3 = 3-4 COPIAS * 30%
 - ↳ TIPO 4 = >4 COPIAS * 5%

DIAGNOSTICO

- PRUEBAS GENÉTICAS MOLECULARES } DETECCIÓN HOMOCIGOTA } SMN1
- CLINICA — BEBÉ HIPOTÓNICO / FLACIDO
- OTROS {
 - BIOPSIA MUSCULAR
 - PRUEBAS DE ELECTROFISIOLÓGICO
 - AMNIOCENTESIS
- OTRAS PRUEBAS DX {
 - BIOPSIA — YA NO UTILIZADA
 - ELECTROPRX — PACIENTES ATÍPICOS NEGATIVOS A SMN1.

MANEJO

- NO HAY TRATAMIENTOS MODIFICADORES DE LA ENFERMEDAD
- PULMONAR = • PARA TIPO 1 Y 2, EDUCACIÓN A FAMILIARES /
 - BRINDAR INHALACIONES
 - VENTILACIÓN CON PRESIÓN POSITIVA APOYADA MUELO } NOCHE MADRE

• FISIOTERAPIA PARA LA HOUJIZACION DE SECRECIONES

↳ SUCCION ORAL

- PACIENTES CON INFECCION PULMONAR — TRAGUOTOMIA

• GASTROINTestinal

- DIETA ADECUADA
- DIETA SEMISOLIDA

- COLOCACION DE Sonda DE GASTROSTOMIA

• NEUTRALIZADORES DE ACIDOS (CALCION MAGNESIO)

• MUCOLITICOS

• FISIOTERAPIA — 18 — 24 MESES / año

DESARROLLO TERAPEUTICO

- GABAPENTINA
 - RILUZOL
- ↳ NEUROPROTECCION

— ZOLU — REEMPLAZO DEL GEN SMN2 CON TERAPIAS CON OLIGONUCLEOTIDOS ANTISENSITIVO

↳ FORTALECIMIENTO GENETICO

| TIPO | GRAD | FUNCION | SUPERVIVENCIA |
|------|------------|------------------|---------------|
| 0 | PRENATAL | DIFICULTAD RESP. | SEMANAS |
| 1 | 0-6 MESES | NUNCA SE SIENTAN | < 1 AÑO |
| 2 | < 18 MESES | SE SIENTAN | > 25 AÑOS |
| 3 | > 18 MESES | CAMINAN | ADULTO |
| | > 30 AÑOS | AMBULATORIO | ADULTO |