



**Universidad del Sureste
Escuela de Medicina**

Resumen (Atrofia Espinal Muscular I)

Docente: Gordillo Guillen José Luis

Materia: Neurología

Alumno: Gómez Albores Roberto

Semestre: 6° Grupo A

28/Junio/2021

Roberto Gómez Albornoz

Neurología

28 06 2021

Atrofia Muscular Espinal

La atrofia muscular espinal (AME) describe un grupo de trastornos asociados con la pérdida de neuronas motoras espinales, las características de la denervación por electro-miografía y biopsia muscular fueron una vez la base para el diagnóstico pero los estudios moleculares para la detección o mutación homocigota del gen SMN1 permiten un diagnóstico más exacto y específico, en combinación con la pérdida de SMN1, los portadores retienen un número variable de copias de un segundo gen similar SMN2 que producen niveles reducidos de la proteína de la neurona motora de supervivencia (SMN) que son insuficientes para el funcionamiento normal de la neurona motora a pesar de que la expresión de como la reducción silenciosa de la proteína SMN conduce a la pérdida de neuronas motoras sigue siendo incompleta ahora se está buscando varios terapias prometedoras en ensayos clínicos de fase inicial.

El término atrofia muscular espinal se agrupan 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. Significativamente la AME generalmente se clasifica por patrones de debilidad y modo de herencia. Las características clínicas predominantes de la AME son debilidad y atrofia muscular atribuidas a la denervación y pérdida de las neuronas motoras, la debilidad suele ser simétrica y predominantemente proximal, las extremidades inferiores están más afectadas que las superiores y la debilidad bulbar y respiratoria suelen ocurrir en los casos con debilidad más grave de las extremidades.