



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

ATROFIA ESPINAL MUSCULAR 1

MATERIA: NEUROLOGÍA

ALUMNA: DANIA ESCOBEDO CASTILLO

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: SEXTO GRUPO A

ATROFIA ESPINAL MUSCULAR 1.

Se refiere a un grupo de trastornos genéticos caracterizados por la degeneración de las células del asta anterior y la atrofia y debilidad resultante. Representa el 51% de los casos, es un trastorno autosómico recesivo. La gravedad es variable y se puede clasificar en 4 fenotipos clínicos según la edad de inicio y la tonación motora.

No existe cura, sin embargo la comprensión de la genética molecular ha llevado al desarrollo de modelos preclínicos.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- > Debilidad -> simétrica
- > Atrofia muscular -> proximal más afectada

Clasificación SMA

- Tipo 0 -> inicio perinatal
- Tipo 1 -> 6-6 meses

- Tipo 2 → < 18 meses
- Tipo 3 → 4 18 meses
- Tipo 3a → 18 meses - 3 años
- Tipo 3b → 7 3 años
- Tipo 4 → 7 21 años.

DESARROLLO TERAPEUTICO.

- Terapia de moléculas pequeñas.
- Terapia basada en AEN
- Terapia de genes.

La atrofia muscular espinal es una enfermedad de las neuronas motoras de la infancia, la niñez y la edad adulta, la genética y la fisiopatología han sido de amplio estudio durante 20 años.

- Es la causa genética más común de mortalidad infantil.
- Debilidad muscular proximal.
- El manejo clínico es de apoyo.

Bibliografía.

Kolb, S. (2004) Atrofia muscular en columna. NCBI.