



**Universidad del Sureste**

**Escuela de Medicina**

**resumen**

---

**Materia:**

**Neurología**

**Docente:**

**Dr. Gordillo Guillen Jose Luis**

**Alumna:**

**Diana Carolina Domínguez Abarca**

**Semestre:**

**6°A**

## Atrfia espinal muscular.

El término atrfia muscular espinal se refiere a un grupo de trastornos genéticos caracterizados por la degeneración de las células del asta anterior y la atrofia y debilidad muscular resultante. La AME más común que representa más del 95% de los casos, es un trastorno autosómico recesivo que resulta de una deficiencia o mutación homocigota en el gen de supervivencia de la neurona motora.

En un gran estudio multiétnico para probar la viabilidad de las pruebas genéticas de alto rendimiento para los portadores de AME, la frecuencia total de portadores fue uno en 54 con una incidencia de 1 en 11,000. Las características clínicas predominantes de la AME son debilidad y atrofia muscular. La debilidad suele ser simétrica y los músculos proximales están más afectados que los grupos distales como NP7.

Durante los últimos 125 años los informes que detallan las manifestaciones clínicas pertinentes de la debilidad simétrica y predominante de las extremidades proximales que también afectan las gatas, musculatura intercostal y bulbos.