



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Atrofia espinal muscular I

Docente: Dr. José Luis Gordillo Guillén

Materia: Neurología

Alumno: Lara Vega Ismael

Semestre 6to Grupo A

28/junio/2021

Atrofia espinal muscular I

Atrofia muscular en la columna

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. Las características clínicas predominantes de la AME son debilidad y atrofia muscular. La debilidad suele ser asimétrica y los músculos proximales están más afectados que los distales.

La atrofia muscular espinal tipo 0 se utiliza para describir a los RN que presentan debilidad e hipotonía graves con antecedentes de disminución de los movimientos fetales. Los bebés tipo 0 pueden tener debilidad, areflexia, diplegia facial, defectos del tálamo auricular y contracturas musculares.

Los bebés con AME tipo 1, también conocida como enfermedad de Werdnig-Hoffmann, presentan hipotonía, control deficiente de cabeza y reflejos tendinosos reducidos o ausentes antes de los 6 meses de edad. Los niños con AME tipo 2 pueden caminar sin ayuda en algún momento de su desarrollo. Esta forma intermedia de SMA tiende a manifestarse como una debilidad progresiva de la pierna proximal que es mayor que la debilidad de los brazos. Hay hipotonía y areflexia en la exploración.

Los niños con SMA tipo 3 (y adultos), también conocida como enfermedad de Kugelblum-Laeland, pueden caminar sin ayuda en algún momento de su vida.

Se presentan con debilidad progresiva proximal de las piernas más que de los brazos. La debilidad de la pierna puede requerir la necesidad de una silla de ruedas en algún momento.

A diferencia del tipo 2, estos individuos en su mayoría no padecen las comorbilidades de la esclerosis y tienen poca o ninguna debilidad de los músculos respiratorios. La cognición y la esperanza de vida no se alteran en este grupo.

En la atrofia muscular espinal, en el extremo leve del continuo se encuentran los individuos clasificados como AME tipo 2. Representan < 5% de los casos de AME y tienen la forma más leve de la enfermedad. Estos individuos son ambulatorios y son similares al tipo 3, sin embargo, el inicio es en la edad adulta, a menudo se observa que se presenta < los 3 años, pero suele ser juvenil.