



**Universidad del Sureste**



**Escuela de Medicina**

**“resumen”**

---

**Materia:**

**Neurología**

**Docente:**

**Jose Luis Gordillo Guillen**

**Alumno:**

**Tarsis Andrea Guillén Narváez**

**Semestre:**

**6° “A”**

# Atrofia Muscular Espinal: diagnostico y tratamiento -en una nueva era terapeutica.

La atrofia muscular espinal describe un grupo de trastornos asociados con la pérdida de neuronas motoras espinales. En esta revisión proporcionamos una actualización con respecto a la forma más común de AME, proximal o 5q y discutimos el enfoque contemporáneo para el diagnostico y el tratamiento. Las características de la denervación por electromiografía y biopsia muscular fueron una vez la base del tratamiento diagnostico, pero las pruebas moleculares para la detección o mutación homocigótica del gen SMN1 permiten el diagnostico eficiente y específico. En combinación con la pérdida de SMN1, los pacientes tienen 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 la comprensión de como la reducción o ausencia de la proteína SMN conduce a la pérdida de neuronas motoras

