



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

resumen

Materia:

Neurología

Docente:

Dr. Gordillo Guillen Jose Luis

Alumna:

Diana Carolina Domínguez Abarca

Semestre:

6°A

Atrfia Muscular Espinal

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 S₁, y discutimos el enfoque contemporáneo para el diagnóstico y el tratamiento.

Las características de la denervación por electromiografía y biopsia muscular fueron una vez la base para el diagnóstico pero las pruebas moleculares para la detección o mutación homocigótica del gen SMN1 permiten un diagnóstico eficiente y específico. En combinación con la pérdida de SMN1, los pacientes retienen un número variable de copias de un gen similar SMN2, que producen niveles reducidos de la proteína de las neuronas motoras de supervivencia que son insuficientes para el funcionamiento normal de la neurona motora.

A pesar de que la expresión de como la reducción ubicua de la proteína SMN conduce a la pérdida de neuronas motoras, sigue siendo incompleta, ahora se están probando varias terapias protectoras en ensayos clínicos de fase inicial.