

**RESUMEN DE ATROFIA ESPINAL  
MUSCULAR 2**

**Universidad del Sureste**  
**Medicina Humana**

**NEUROLOGIA**

**Dr. José Luis Gordillo Guillen**

**PRESENTA:**

**Karen Paola Morales Morales**

**GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:**

**6to semestre y grupo B, Neurología.**

**Comitán de Domínguez, Chiapas**

**Fecha: 28/06/2021**

# Atrofia muscular espinal

**Introducción:** Término atrofia muscular espinal (AME) se aplica a un grupo diverso de trastornos genéticos que afectan a la neurona motora espinal. Sus diferentes formas de AME están asociadas con numerosas mutaciones genéticas y una variabilidad fenotípica significativa.

**Causa y patogenia de la AME proximal:** Los seres humanos tienen 2 genes SMN invertidos casi idénticos en el cromosoma 5q13, y en 1995 se identificó la delección homocigota del gen SMN1 como la causa de la AME. SMN1, la copia telomérica del gen SMN1 y SMN2.

**Variabilidad de los características clínicas y la gravedad:** CC predominantes de la AME son debilidad y atrofia muscular atribuidas a la disfunción y pérdida de las neuronas motoras. Debilidad suele ser simétrica y predominantemente proximal.

→ Extremidades inferiores están más afectadas que las superiores. La debilidad bulbar y respiratoria suele ocurrir en casos con debilidad más grave de las extremidades.

**Pruebas de diagnóstico:** Las pruebas genéticas moleculares son herramienta estándar para el diagnóstico de AME.

El diagnóstico diferencial de las formas graves de AME incluye todas las demás causas de debilidad hipotónica en el lactante.

**Gestión:** No existen tratamientos modificadores de la enfermedad eficaces para la AME. Los cuidados paliativos, de rehabilitación y de apoyo diseñados con precisión pueden reducir en parte la carga de la enfermedad y alterar la historia natural.

**Tratamiento:** Diseñado en abordar los efectos primarios y secundarios de la debilidad muscular y debe incluir el manejo de complicaciones pulmonares, apoyo nutricional y gastrointestinales.