

Vidal Daniel González Hernández

## "Atrofia muscular espinal 2"

La AME tipo 1 es la forma más común y grave, representando el 43% de los casos, se asocia con el inicio después del nacimiento pero ~~después~~ <sup>antes</sup> de los 6 meses, estos bebés pueden parecer normales antes de desarrollar debilidad en las extremidades, dificultad respiratoria, llanto débil y mala alimentación, también es evidente una deformidad en forma de compense del tórax como resultado de una expansión diferente de la caja torácica con una preservación relativa de la fuerza del diafragma, la respiración paradójica es un rasgo característico con aplanamiento de la pared torácica y protusión del abdomen durante la inspiración.

El examen demuestra una debilidad predominantemente proximal flexora con preservación de los músculos oculares y relativa preservación de los músculos fasciales. Los fasciculaciones de la lengua son comunes, incluye la muerte entre los 2 años.

La AME tipo 2: Se representa el 20% de los casos, suele comenzar entre los 6 y los 18 meses de edad, estos niños nunca se ponen de pie ni caminan de forma independiente, los reflejos suelen estar ausentes, en tambor fino (minipolimitono), también es característica la atrofia de la lengua con fasciculaciones, la deglución y la insuficiencia vent. la tóric son frecuentes.

La AME tipo 3: Aprox el 30% de los pacientes lo padecen, se asocia con el inicio entre los 18 meses y la edad adulta, aquí el paciente se logra poner de pie o caminar sin apoyo, suelen presentar síntomas de caídas, dificultad para subir las escaleras, la esperanza de vida es normal.

Actualmente no se dispone de tratamientos modificadores de la enfermedad, la atención de apoyo diseñada de manera eficaz puede reducir la carga de la enfermedad y mejorar la calidad de vida.