

Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

RESUMEN:

Materia:
Neurología .

Docente:
Dr. José Luis Gordillo.

Semestre:
6° "B".

Alumna:
Michelle Junuem Maldonado Hernández.

28 / 06 / 2021

Atrfia muscular espinal.

El término atrfia muscular espinal (AME) se refiere a un grupo de trastornos genéticos caracterizados por la degeneración de las células del cuerno anterior y la atrfia muscular y debilidad resultante. La AME más común, que representa más del 95% de los casos, es un trastorno autosómico recesivo que resulta de una lesión homocigótica o mutación en el gen de supervivencia de la neurona motora 5q13 (SMN1).

Características clínicas

Las características predominantes son debilidad muscular y atrfia. La debilidad suele ser simétrica con músculos proximales más afectados que los grupos distales.

Clasificación SMA

Tipo	Edad de inicio	Función más alta	Edad natural de muerte
0	Prenatal	Soporte respiratorio	< 1 mes
1	0-6 meses	Neurolite sientes	< 2 años
2	< 18 meses	Neurolite fagodeg. pr.	> 2 años
3	> 18 meses	Independiente	Adulto
3a	18 meses - 3 años	Independiente	Adulto
3b	> 3 años	Independiente	Adulto
4	> 21 años	Independiente	Adulto

SMA tipo 0: se utiliza para describir a los recién nacidos que se presentan con debilidad grave e hipertonía con antecedentes de disminución de los movimientos fetales. En el examen, los bebés pueden tener areflexia, dislegia facial, defectos del tabique auricular y contracturas articulares.



SMA tipo 1: los bebés con AME tipo 1, conocida como enfermedad de Werdnig-Hoffman, presentan hipotonía, control deficiente de la cabeza y reflejos tendinosos reducidos o ausentes antes de los 6 meses de edad. Nunca alcanzan la capacidad de sentarse sin ayuda.

SMA tipo 2: pueden sentarse sin ayuda en algún momento de su desarrollo, sin embargo nunca pueden caminar de forma independiente. Tiende a manifestarse como debilidad progresiva proximal de la pierna que es mayor que la debilidad en los brazos.

SMA tipo 3: conocida como enfermedad de Kugelberg-Welander, los niños y adultos pueden caminar sin asistencia en algún momento de su vida. Se presentan con debilidad proximal progresiva de las piernas más que los brazos. A diferencia del tipo 2, estos individuos se ahogan en su mayoría. Les comorbilidades de la escoliosis y tienen poca o nula debilidad muscular respiratoria.

SMA tipo 4: Representan 15% de los casos de AME, forma más leve de la enfermedad.

- Todos los pacientes con AME carecen del gen SMN1 funcional, por lo tanto, dependen de su gen SMN2, aunque ineficiente, para producir la proteína SMN necesaria para la supervivencia.
- Las complicaciones gastrointestinales son comunes en individuos con AME y no está claro si esto se debe a inmovilidad y deficiencias nutricionales o si hay un defecto primario que es la movilidad gastrointestinal.