

Atrofia muscular espinal

→ El termino atrofia muscular espinal, se refiere a un grupo de trastornos geneticos caracterizados por la degeneración de los celulas del cuerno y la atrofia muscular resultante.

* El SMA más común, explicando sobre el 95% de los casos es un desorden recesivo de un cromosoma que resulta de una canceladura o de metación homocigotica en la superuvenia 5q 13 del gen de la neurona motora.

* La frecuencia portadora total era un 54%. con una incidencia de 1 en 11.000.

* La severidad es altamente variable y los caracteristicos clinicos se pueden clasificar en 4 fenotipos principales en base de la edad de inicio y de la función motora máxima alcanzada.

* No hay cura para la AME, sin embargo, una comprensión genetica a nivel molecular de la AME ha llevado al desarrollo de modelos preclínicos y numerosos enfoques terapeuticos potenciales

durante la excreción de una proteína terapeutica activa en SMA ha sido un foco sobre la comprensión de la histona natural de este desorden así como el diagnostico temprano y la intervención clinica.

Carlos Omar Pineda.