



# UNIVERSIDAD DEL SURESTE



ESCUELA DE MEDICINA

6to Semestre

Grupo "B"

NEUROLOGÍA

## RESUMENES

**Dr. JOSE LUIS GORDILO**

**Presenta:**

- **ADRIAN ESPINO PEREZ**

## Atrofia muscular Espinal 2

se refiere a un grupo de trastornos genéticos caracterizados por la degeneración de la asta anterior.

La AME más común con un 95% de los trastornos, es un trastorno autosómico recesivo que resulta de una delección o mutación homocigótica en el gen de supervivencia de una neurona motora  $5q13$  SMN1. En un estudio, la frecuencia total de los portadores fue uno en 54 con una incidencia de 1 en 11,000. Las características clínicas se pueden clasificar en 4 fenotipos principales según la edad de inicio y la función motora máxima alcanzada. No existe cura para la AME, sin embargo, la comprensión de la genética molecular de la AME ha llevado al desarrollo de modelos preclínicos y numerosos enfoques terapéuticos potenciales. La debilidad suele ser simétrica y los músculos proximales están más afectados que los grupos distales, que también afectan los axilos, musculatura intercostal y bulbar.

La AME tipo 0 se utiliza para describir a los recién nacidos que presentan debilidad e hipotonía graves con antecedentes de disminución de los movimientos fetales. SMA tipo 1 presenta hipotonía, control deficiente de la cabeza y reflejos tendinosos reducidos o ausente antes de los 6 meses de edad. Tipo 2 pueden sentarse sin ayuda en algún momento de su desarrollo, sin embargo nunca pueden caminar de forma independiente, tipo 3 pueden caminar sin ayuda en algún momento de su vida se presenta con debilidad progresiva proximal de las piernas más que las brazos. Tratamiento la elucidación de la base genética y molecular sugiere varias estrategias terapéuticas posibles.

